ជំងឺ អេម៉ូក្លូប៊ីន

HEMOGLOBIN DISORDERS
HEMOGLOBINOPATHIES

កូនសៀវភៅ
ភាគ ១

ជំងឺ បែតតា [β] តាឡាសេមី

និពន្ធដោយ វេជ្ជ. អង់ឌ្រូឡា អេលែហ្វហេរីយូ (B.Sc., M.Sc., Ph.D, MBA)
វេជ្ជ. ម៉ាយឃើល អង់ហ្គាស្ទីញោទីស (MD, DCH)

បកប្រែ និង សំរួលជាខេមរភាសា
វេជ្ជបណ្ឌិត ជាន សុផល
គ្រូពេទ្យកុមារ និង លោហិតសាស្ត្រ
មន្ទីរពេទ្យកុមារជាតិ ភ្នំពេញ

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី - បោះពុម្ពផ្សាយ លេ.១១

THALASSAEMIA INTERNATIONAL FEDERATION – PUBLICATION No 11

© 2008 រោងពុម្ព ពន្លឺខ្មែរ

៥១, ផ្លូវលេខ ១០៩ សង្កាត់វាលវង់ ខណ្ឌ ៧ មករា ភ្នំពេញ
ទូរស័ព្ទ / ទូរសារ : ៨៥៥ ២៣ ៨៨៥ ៤១១
គេហទំព័រ : www.plkprinting.com

រក្សាសិទ្ធិគ្រប់យ៉ាង

គ្មានផ្នែកណាមួយនៃសៀវភៅនេះអាចត្រូវផលិតជាថ្មី រក្សាទុកក្នុងប្រព័ន្ធអាចរកបាន ឬ បញ្ជូនទៅក្នុងទំរង់ណាមួយ ឬ ដោយបំណងណាមួយ ដូចជាអេឡិចត្រូនិក មេកានិក ថតចំលង មីក្រូហ្វីលម៍ ឬ តាមបែបផ្សេងៗដោយគ្មានការអនុញ្ញាត ជាលាយល័ក្ខណ៍អក្សរពីសហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសសេមី និង អ្នកនិពន្ធ។

បោះពុម្ពជាខេមរភាសាលើកទី ១ នៅភ្នំពេញ, កម្ពុជា
First Khmer Printed in Phnom Penh, Cambodia

មាតិការឿង

សេចក្តីផ្តើម ០៤

ឈាម ០៤

អេម៉ូក្លូប៊ីន ០៥

លក្ខណៈតំណពូជ ០៦

អំពីអ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសសេមី ១០

តើធ្វើដូចម្តេចទើបដឹងថាលោកអ្នកជាអ្នកផ្ទុក ? ១៧

ការធ្វើតេស្តមន្ទីរពិសោធន៍ ១៩

តើគេអាចការពារជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនកំរិតធ្ងន់បានដែរឬទេ ? ២០

ជំរើសដែលមានចំពោះគូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ (At-risk couple) ២១

ការធ្វើតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃ ២២

តើគេរករោគវិនិច្ឆ័យលើទារកក្នុងផ្ទៃដោយវិធីណា ? ២៤

ការបញ្ឈប់គភ៌ ២៥

ជំហានផ្សេងៗទៀត ០៥

អ្នកជំងឺបែតតា តាឡាសសេមី (β – Thalassemia) ២៦

តើអ្វីជាការព្យាបាល បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់ ? ២៧

តើគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់ (β – Thalassemia major) យ៉ាងដូចម្តេច ? ៣០

វិធីសាស្ត្រដែលគេប្រើជាទូទៅក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ ៣១

តើអ្នកជំងឺតាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់អាចមានកូនដែរឬទេ ? ៣២

តើយើងឃើញមានបែតតាតាឡាសសេមី (β – Thalssemia) និងជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀតនៅកន្លែងណាខ្លះ ? ៣៧

បុព្វកថា
ដោយលោកប្រធានសហព័ន្ធ

កូនសៀវភៅតូចនេះ (ភាគ ១) មានផ្ទុកដោយពត៌មានជាមូលដ្ឋានអំពី បែតតា តាឡាសសេមី។ មិនថាលោកអ្នកជាអ្នកផ្ទុក ឬជាអ្នកជំងឺ ឬក៏ជាអ្នកចង់ស្វែងយល់បន្ថែមអំពី បែតតា តាឡាសសេមី យើងខ្ញុំសូមលើកទឹកចិត្តលោកអ្នកអោយអានកូនសៀវភៅនេះ។ អ្នកនិពន្ធបានខិតខំប្រឹងប្រែងបញ្ចូលនូវពត៌មានដ៏មានសារប្រយោជន៍ទាក់ទងនឹងជំងឺ ការចំលងតពូជរបស់វា ការការពារ និង ការព្យាបាល។

ប្រសិនបើលោកអ្នចង់ដឹងពត៌មានបន្ថែម លើគ្រប់ទិដ្ឋភាពណាមួយក្នុងកូនសៀវភៅនេះ សូមលោកអ្នកជួបពិគ្រោះជាមួយគ្រូពេទ្យរបស់លោកអ្នក ឬអាជ្ញាធរសុខាភិបាលជាតិ។ អ្នកនិពន្ធនៃកូនសៀវភៅនេះ ក៏ពេញចិត្តផងដែរនឹងឆ្លើយរាល់សំនួររបស់លោកអ្នកពីចំងាយតាមដែលអាចធ្វើទៅបាន។

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសសេមី (ស.អ.ត) ជំពាក់គុណជាខ្លាំងចំពោះ **វេជ្ជ. អង់ទ្រូឡា អេលែហ្វហេរីយូ** និង **វេជ្ជ. ម៉ាយឃើល អង់ហ្កាស្ទីញោទីស** ដែលជាសមាជិកក្រុមទីប្រឹក្សាវិទ្យាសាស្ត្ររបស់ ស.អ.ត ចំពោះការផ្តល់វិភាគទានដែលមិនអាចកាត់ថ្លៃបានក្នុងការរៀបចំកូនសៀវភៅនេះ ក្នុងចំណោមកូនសៀវភៅទាំង ៣ ប្រភេទ ក្នុងគោលបំណងផ្តល់នូវពត៌មានដ៏មានសារៈសំខាន់តាមរបៀបសាមញ្ញៗដល់អ្នកអានគ្រប់ៗគ្នាក្នុងការសិក្សាអំពី **បែតតា តាឡាសសេមី** (កូនសៀវភៅ ភាគ១) **អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី** (កូនសៀវភៅ ភាគ២) និង **ជំងឺស៊ីកខឹលសែល** (កូនសៀវភៅ ភាគ៣)។

លោក ប៉ាណូស អង់គ្លីហ្សូស

ប្រធានស ស.អ.ត (TIF)

អំពី
សហព័ន្ធអន្តរជាតិ
ជំងឺតាឡាសសេមី

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសសេមី (ស.អ.ត) ត្រូវបានបង្កើតឡើងក្នុងឆ្នាំ **១៩៨៦** ដោយបំពេញបេសកកម្មក្នុងការជំរុញអោយមានការបង្កើតកម្មវិធីត្រួតត្រាថ្នាក់ជាតិ ដើម្បីអោយមានប្រសិទ្ធិភាពក្នុងការការពារ និង ការថែទាំព្យាបាលអោយបានត្រឹមត្រូវនៃជំងឺតាឡាសសេមី ក្នុងបណ្តាប្រទេសនីមួយៗដែលទទួលរងជំងឺនេះនៅក្នុងពិភពលោក។ បច្ចុប្បន្ននេះ, ស.អ.ត ប្រៀបដូចជាសហព័ន្ធ "ឆ័ត្រ" រួមដោយ **សមាគមជាតិជំងឺតាឡាសសេមី ចំនួន ៩៨ ពីបណ្តាប្រទេសជាង ៦០**, តំណាងអោយអ្នកជំងឺរាប់សែននាក់ក្នុងពិភពលោក។

ចាប់តាំងពីឆ្នាំ ១៩៩៦ មក ស.អ.ត ក្លាយជាដៃគូទំនាក់ទំនងជាផ្លូវការជាមួយអង្គការសុខភាពពិភពលោក (WHO) ហើយបានធ្វើការយ៉ាងជិតស្និទ្ធជាមួយក្រុមអ្នកវិទ្យាសាស្រ្ត និង គ្រូពេទ្យក្នុងវិស័យនេះពីបណ្តាជាង ៦០ ប្រទេស ព្រមទាំងអង្គភាពសុខាភិបាលអន្តរជាតិ និង អឺរ៉ុប រោងចក្រផលិតឱសថ និង សមាគមជំងឺផ្សេងៗជាច្រើនទៀត។

កម្មវិធីបណ្តុះបណ្តាលរបស់ ស.អ.ត ជាសកម្មភាពមួយក្នុងចំណោមសកម្មភាពសំខាន់ៗ និង ទទួលបានជោគជ័យ។ ក្នុងនោះរួមមាន សិក្ខាសាលា និង សន្និសិទ្ធថ្នាក់ជាតិ ថ្នាក់តំបន់ និង ថ្នាក់អន្តរជាតិ ព្រមទាំងរៀបចំបោះពុម្ពផ្សាយ និង បកប្រែខិត្តប័ណ្ណ ទស្សនាវដ្តី និង សៀវភៅជាច្រើនសំរាប់គ្រូពេទ្យ អ្នកជំងឺ/មាតាបិតា និង សហគមន៍ **ដែលចែកចាយដោយឥតគិតថ្លៃនៅតាមបណ្តាប្រទេសជាង ៦០ ក្នុងពិភពលោក។**

“ សាមគ្គី ជាកលាំងរបស់យើង ”

បាវចនារបស់យើង

“ គ្រប់អ្នកជំងឺតាឡាសសេមីនៅជុំវិញពិភពលោក ត្រូវតែទទួលបានដូចគ្នាក្នុងការថែទាំសុខភាពប្រកបដោយគុណភាព ”

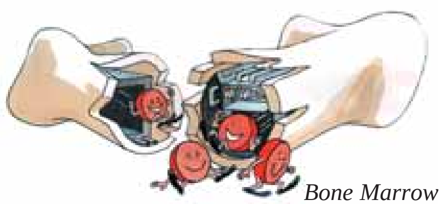
បេសកកម្មរបស់យើង

ជំងឺ អេម៉ូក្លូប៊ីន
HEMOGLOBIN DISORDERS
HEMOGLOBINOPATHIES

បែតតា (β) តាឡាសសេមី ឬរោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហម មេឌីទែរ៉ាណេ (Mediterranean anemia) ឬ រោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមកូឡី (Cooley's anemia)

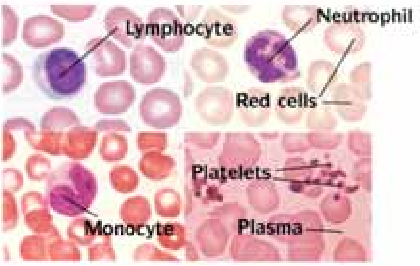
សេចក្តីផ្តើម

ខួរឆ្អឹង


Bone Marrow

ជំងឺ **អេម៉ូក្លូប៊ីន** ជាក្រុមជំងឺមួយដែលមានសភាពប៉ះពាល់ទៅលើគោលិកាឈាមក្រហម។ គោលិកាឈាមក្រហម ជាផ្នែកសំខាន់នៃឈាមរបស់មនុស្ស ហើយជាវត្ថុរាវដែលដឹកនាំសារធាតុចិញ្ចឹម ដូចជា អុកស៊ីហ្សែន (O_2) អ័រម៉ូន ប្រូតេអ៊ីន និង កាបូហៃ-ដ្រាត (Carbohydrates) ទៅកាន់ជាលិកា និង សរីរាង្គនានារបស់សារពាង្គកាយ ហើយដឹកនាំសារធាតុកាកសំណល់ ដូចជា ឧស្ម័នកាបូនិក (CO_2) អុយរ៉េ និង អាស៊ីដអុយរិក ទៅបោះចោល។

ឈាម



នៅលើមនុស្សពេញវ័យ ឈាមត្រូវបានផលិតតែនៅក្នុងជាលិកាពិសេស ហៅថា ខួរឆ្អឹង ដែលស្ថិតនៅតំបន់ប្រហោងកណ្តាលរបស់ឆ្អឹង។ ឈាមមានធាតុផ្សំសំខាន់ៗ ២ ផ្នែក ៖

i. ផ្លាស្មា (Plasma)៖ វាជាវត្ថុរាវពណ៌លឿង។ វាមានបរិមាណប្រហែល ៥៥% នៃបរិមាណឈាមទាំងមូល ហើយវាផ្សំដោយ ទឹក អំបិល និង ប្រូតេអ៊ីនសំខាន់ៗ។

ii. ផ្នែកដែលជាគ្រាប់ឈាម ៖ វាមានគោលិកា ៣ ប្រភេទ ដែលមានចំនួនរាប់លានកោដិ។ គោលិកាទាំងនោះ គឺ ៖

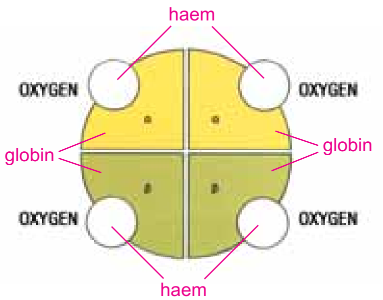
- គោលិកាឈាម.ស (Leucocytes)
- ផ្លាកែត (Platelets ឬ Thrombocytes)
- គោលិកាឈាមក្រហម (Erythrocytes)

ប្រភេទគោលិកាឈាមនីមួយៗ មានមុខងារពិសេសរៀងៗខ្លួន ចំពោះសុខុមាលភាពរបស់សរីរាង្គកាយ រួមមាន ការពារប្រឆាំងនឹងការបង្ករោគ (គោលិកាឈាម.ស) ក៏រិតការបាត់បង់ឈាមពេលសរសៃឈាមមានរបួស (ផ្លាកែត) និង ផ្គត់ផ្គង់អុកស៊ីហ្សែនទៅអោយជាលិកា (គោលិកាឈាមក្រហម)។

មានជំងឺជាច្រើនបង្កដោយភាពមិនប្រក្រតីក្នុងឈាម ហើយជំងឺទាំងនោះត្រូវគេចាត់ថ្នាក់ទៅតាមធាតុផ្សំរបស់ឈាមដែលប៉ះពាល់ (ជំងឺគោលិកាឈាម.ស ជំងឺផ្លាកែត និងជំងឺគោលិកាឈាមក្រហម)។ ជំងឺគោលិកាឈាមក្រហម ចាត់ចូលក្នុងបណ្តាជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ដែលក្នុងចំណោមនោះ គឺជំងឺតាឡាសេមី [អាល់ហ្វា (α) និង បែតតា (β)] និង ជំងឺ Sickle Cell។ គេហៅដូច្នេះ ព្រោះជំងឺទាំងនេះជាលទ្ធផលនៃភាពមិនប្រក្រតីរបស់ប្រូតេអ៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម ហៅថា អេម៉ូក្លូប៊ីន។

អេម៉ូក្លូប៊ីន

មាន ៤.៥០០.០០០ - ៥.០០០.០០០ គោលិកាឈាមក្រហម ធ្វើចលនាក្នុងឈាម ហើយគោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗ មានផ្ទុក **អេម៉ូក្លូប៊ីន** ចំនួន ៣០០ លានម៉ូលេគុល។ អេម៉ូក្លូប៊ីន ជាអ្នកផ្តល់អោយគោលិកាឈាមក្រហមនូវសមត្ថភាពដឹកជញ្ជូន **អុកស៊ីហ្សែន** ដែលជាមុខងារសំខាន់ក្នុងឈាម។ អុកស៊ីហ្សែន មានសារសំខាន់សំរាប់ការលូតលាស់ និង ដំណើរការរបស់កោសិកា និង សរីរាង្គនានារបស់សារពាង្គកាយ។ ម៉ូលេគុល **អេម៉ូក្លូប៊ីន**មួយចែកជា ២ ផ្នែក ៖



អេម៉ូក្លូប៊ីន

(i) **ក្លូប៊ីន** (Globin) ជាប្រូតេអ៊ីនមួយបង្កើតបានជាខ្សែ ដូចជាខ្សែប្រូតេអ៊ីនប្រភេទ **អាល់ហ្វា** (α) និង ខ្សែប្រូតេអ៊ីនដែលមិនមែនប្រភេទ អាល់ហ្វា មានដូចជា ខ្សែបែតតា (β), ខ្សែហ្គាម៉ា (γ), ខ្សែដែលតា (δ)។ ខ្សែអាល់ហ្វា ជាគូជាមួយខ្សែបែតតាដើម្បីបង្កើតជា អេម៉ូក្លូប៊ីន (HbA) ដែលមានច្រើនជាងគេលើមនុស្សពេញវ័យ ហើយមានរហូតដល់ ៩០% ចំពោះទារកក្នុងផ្ទៃ។ ខ្សែអាល់ហ្វា ចាប់គូជាមួយខ្សែផ្សេងៗទៀតដែរ ដើម្បីបង្កើតជាអេម៉ូក្លូប៊ីន ទៅតាមដំណាក់កាលនៃជីវិតមនុស្ស ចាប់ពីការចាប់កំណើតរហូតកើតពីផ្ទៃម្តាយ។

(ii) **អែម** (Haem) ជាផ្នែកមានផ្ទុកជាតិដែក ដែលជាលោហធាតុសំខាន់ចំពោះការលូតលាស់ និង ដំណើរការរបស់កោសិកា។ ជាតិដែកមានសមត្ថភាពបង្កការងាយភ្ជាប់ និង ងាយផ្តាច់អុកស៊ីហ្សែន ធ្វើអោយម៉ូលេគុលអេម៉ូក្លូប៊ីនមានសមត្ថភាពដឹកនាំ និង ចែកចាយអុកស៊ីហ្សែនទៅកាន់ជាលិកា និង សរីរាង្គនានាដោយងាយស្រួល។ មនុស្សពេញវ័យមានជាតិដែកក្នុងខ្លួន ប្រហែល ៤ ក្រាម ក្នុងនេះ ៧៥% ត្រូវបានប្រើប្រាស់សំយោគម៉ូលេគុល អេម៉ូក្លូប៊ីន ក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម។

ដូច្នេះ កំរិត អេម៉ូក្លូប៊ីន ដែលគេមើលតាមការពិនិត្យឈាម នឹងឆ្លុះបញ្ចាំងនូវកំរិតជាតិដែករបស់បុគ្គលនោះ។

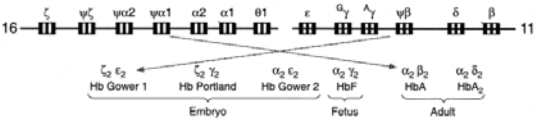


Fig. 2.11 The α- and β-globin gene clusters on chromosomes 16 and 11, respectively. In the extended α- and β-globin genes the introns are shaded dark, the 5′ and 3′ non-coding regions are hatched, and the exons are unshaded.

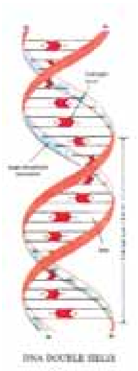
NOTE: The words alpha, beta, gamma, delta where met in this text will be reffered to with their respective abbreviations

លក្ខណៈតំណពូជ

ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ជាជំងឺពន្ធុ (Genetic disorders) ដែលចំលងពីឪពុកម្តាយទៅកូនដោយផ្អែកតាមអ្វីដែលជីវវិទ្យា ហៅថា **លក្ខណៈនៃការចំលងពន្ធុតពូជ អូតូសូម៉ាល រ៉េសេសស៊ីវ** (Mendelian autosomal recessive pattern of inheritance)

បានន័យថាលក្ខណៈទាំងអស់ចំលងពីឪពុកម្តាយទៅកូនតាមរយៈពន្ធុ (genes)។ ពន្ធុជាអង្គជីវសាស្រ្តតពូជដែលផ្តល់ពតិមានចាំបាច់សំរាប់ត្រួតពិនិត្យការរីកធំធាត់ និងការវិវត្តន៍ពេញមួយជីវិតរបស់សពាង្គកាយ។ ការផ្តល់ពន្ធុពីឪពុក និង ម្តាយទៅកូន (recessive) ជាកត្តាសំខាន់ចំពោះការចំលងជំងឺនេះ ដែលអាចប៉ះពាល់ចំពោះកូនទាំងប្រុសទាំងស្រីដូចគ្នា (autosomal)។

ដេអុកស៊ីរីបូនុយក្លេអ៊ិក អាស៊ីដ (Deoxyribonucleic acid = DNA) ជាសារធាតុគីមី ក្នុងនោះមានភាគសំខាន់ជាពន្ធុមានចំនួនជាច្រើន ដោយបំពេញមុខងារជីវសាស្រ្តស៊ាំញ៉ាំជាច្រើននៃសារពាង្គកាយ។ ពន្ធុជាច្រើនរួមគ្នានៅលើខ្សែ DNA ហៅថា ក្រូម៉ូហ្សូម (Chromosomes) ដែលមាន ២៣ គូ ក្នុងនោះពាក់កណ្តាលបានមកពីឪពុក និងពាក់កណ្តាលទៀតបានមកពីម្តាយ។



DNA

ឧទាហរណ៍ ចំពោះអេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សពេញវ័យ ការផលិត និង សំយោគខ្សែអាល់ហ្វា (α) និង ខ្សែបែតតា (β) ដែលជាធាតុផ្សំចំបងរបស់វា ត្រូវបានត្រួតពិនិត្យដោយពន្ធុនៅលើក្រូម៉ូហ្សូមជាក់លាក់។ មានបួន (៤) ពន្ធុអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន (α-globin genes) នៅលើក្រូម៉ូហ្សូមលេខ ១៦, និងមានពីរ (២) ពន្ធុដែលមិនមែនជាអាល់ហ្វាក្លូប៊ីន (non α-globin) ដូចជាពន្ធុ β, γ និង δ នៅលើក្រូម៉ូហ្សូមលេខ ១១, ពន្ធុទាំងនេះ ទទួលបន្ទុកផលិតក្នុងចំនួនស្មើគ្នានូវខ្សែអាល់ហ្វា និង ខ្សែបែតតា (α - chains និង β - chains)។ ក្នុងករណីប៉ះពាល់ពន្ធុមួយទទួលបន្ទុកផលិតខ្សែអាល់ហ្វា (ភាសាបច្ចេកទេស ហៅថា "**កូតខ្សែអាល់ហ្វា**") អាចបង្កការថយចុះការផលិតខ្សែនេះ ជាលទ្ធផល គឺ សភាពជាអ្នកផ្ទុក អាល់ហ្វាតាឡាសេមី (α-thalassemia carrier)។ បើ

ក្រូម៉ូហ្សូម

សិនមានការប៉ះពាល់ពន្ធុច្រើន នោះការផលិតខ្សែអាល់ហ្វាមានចំនួនតែបន្តិចបន្តួច ហើយបុគ្គលនោះមានរោគសញ្ញាច្បាស់លាស់។ ដូចគ្នានេះដែរ ការប៉ះពាល់ចំពោះពន្ធុកូដ ខ្សែបែតតា (β-globin gene) អាចបណ្តាលអោយខ្សែបែតតាថយចុះ ឬបាត់ទាំងស្រុង។ កំរិតថយចុះខ្សែបែតតា កំណត់ថាតើបុគ្គលនោះជាអ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសសេមី ឬ ជាអ្នកជំងឺបែតតា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល ឬ កំរិតធ្ងន់។

ផ្ទុយទៅនឹងតាឡាសសេមី ដែលមានការផលិតគ្លូប៊ីនថយចុះ មានស្ថានភាពខ្លះទៀតវាប៉ះពាល់ពន្ធុអោយផលិតប្រូតេអ៊ីន ក្នុងទំរង់ខុសធម្មតា ហៅថា អេម៉ូគ្លូប៊ីនខុសធម្មតា ឬ អេម៉ូគ្លូប៊ីនដែលមានរចនាសម្ព័ន្ធក្លាយ ដោយរចនាសម្ព័ន្ធ និង មុខងាររបស់ពួកវាខុសពីអេម៉ូគ្លូប៊ីនធម្មតា (HbA)។ សូមអានលក្ខណៈបន្តពូជ និង រោគសញ្ញារបស់វាក្នុងកូនសៀវភៅ ភាគ ១, ២ និង ៣។

ជំងឺ អេម៉ូគ្លូប៊ីន (Hb) កំរិតធ្ងន់ផ្សេងៗ មានដូជា :

ជំងឺ ខ្សែអាល់ហ្វា គ្លូប៊ីន (α - globin chain disorders)	ជំងឺ ខ្សែបែតតា គ្លូប៊ីន (β - globin chain disorders)
α - thalassemias (អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី) • HbH disease • α - thalassemia hydrops fetalis (= Hb Bart's hydrops fetalis) • ខ្សែអាល់ហ្វាក្លាយ (α - chain variants)	**Sickle cell disorders** (ជំងឺកោសិកាស៊ីកខឺល) • Sickle cell anemia (HbSS) • HbS/β - thalassemia • HbSC disease • HbSD disease • ជំងឺកោសិកាស៊ីកខឺលផ្សេងៗទៀត **β - thalassemias** (បែតតា តាឡាសសេមី) • β - thalassemia major (បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់) • β - thalassemia intermedia (បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតមធ្យម) • HbE/β - thalassemia • ជំងឺតាឡាសសេមី កំរផ្សេងៗទៀត

ក្នុងកូនសៀវភៅនេះ យើងនឹងអធិប្បាយអំពីលក្ខណៈចំលង បែតតា តាឡាសសេមី ទៅកូនដោយផ្អែកតាមលក្ខណៈពន្ធុរបស់ឪពុកម្តាយ ។ កូនសៀវភៅ ភាគ២ និង ភាគ៣ នឹងអធិប្បាយអំពី អាល់ហ្វា តាឡាសសេមី និង ជំងឺកោសិកាស៊ីកខឹល (Sickle cell disorders) ។

- **ឪពុកម្តាយទាំងពីរមានពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីន (β-globin genes) ធម្មតា**
  កាលណាឪពុកម្តាយទាំងពីរមានពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនធម្មតា កូននឹងទទួលតំណពូជបានពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនធម្មតាដែរ ហើយកូនទាំងអស់នឹងមានអេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សពេញវ័យ (HbA) ដូចគ្នា ។

- **កាលណាមានម្នាក់ ក្នុងចំណោមអ្នកទាំងពីរ ជាអ្នកផ្ទុកពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនឈឺ (affected β-globin genes)** បានន័យថា ម្នាក់ក្នុចំណោមឪពុកម្តាយជាអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមី ហើយម្នាក់ទៀតមានពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនទាំងពីរធម្មតា នោះកូនកើតមក ២ នាក់ នឹងមានម្នាក់ ឬនិយាយថា ៥០% មានឱកាសទទួលពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនឈឺ របស់ឪពុក ឬ ម្តាយដែលជាអ្នកផ្ទុកពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនឈឺនោះ ។
  (មើលរូប ១)

លក្ខណៈជាអ្នកផ្ទុក គេអាចប្រើពាក្យបានដូចខាងក្រោម តែមានន័យដូចគ្នា ៖

i Carriers of β-thalassemia trait (អ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល), ឬ

ii Individuals heterozygous for β-thalassemia (បែតតា តាឡាសសេមីអេតេរ៉ូហ្ស៊ីហ្គូត), ឬ

iii Individuals with β-thalassemia minor (អ្នកជំងឺ បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល)

អំពីអ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសេមី

អ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសេមី មិនបង្កជាជំងឺទេ។ ពួកគេគ្មានរោគសញ្ញាផ្លូវកាយ ឬ ផ្លូវចិត្តឡើយ ហើយមិនតំរូវអោយតមអាហារណាមួយឡើយ មិនត្រូវការជំបូន្មានវេជ្ជសាស្ត្រ ឬ ការព្យាបាលអ្វីឡើយ។

- ពួកគេមានគោលិកាឈាមក្រហម ទំហំតូចជាងធម្មតា។ ការនេះដោយសារអ្នកផ្ទុកទទួលពន្ធុបែតតាគ្លូប៊ីនឈឺតែមួយពីឪពុកម្ដាយ ជាលទ្ធផលគឺបង្កើតបាន HbA មានចំនួនតិច ឬ អត់សោះ។ ដូច្នេះ គោលិកាឈាមក្រហមរបស់គេ មានអេម៉ូគ្លូប៊ីនតិចជាងធម្មតា ហើយជាផលវិបាក វាធ្វើអោយទំហំរបស់វាតូច និង ពណ៌ស្លេកជាងធម្មតា។ យ៉ាងណាក៏ដោយ អ្នកផ្ទុក ផលិតគ្រាប់ឈាមក្រហមច្រើនជាងធម្មតា ដែលធ្វើអោយឈាមបំពេញមុខងារ និង រក្សាសរីរាង្គកាយបានធម្មតា។

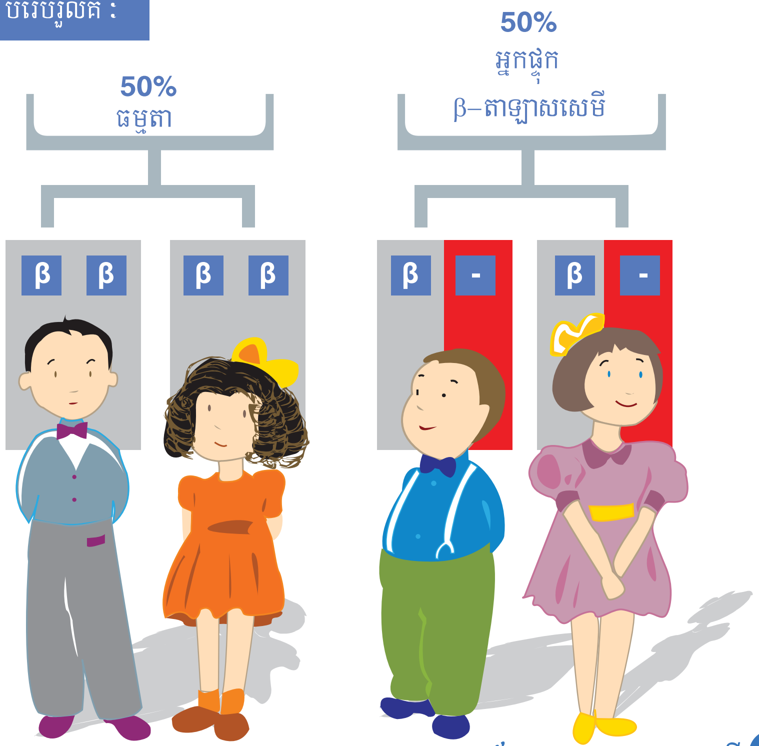
- អ្នកផ្ទុក នឹងមិនអាចក្លាយជាអ្នកជំងឺឡើយ។ ជាការពិត ពួកគេភាគច្រើនមិនបានដឹងថាខ្លួនជាអ្នកផ្ទុកឡើយ ល្គឹកណាពួកគេបានទទួលការធ្វើតេស្តឈាមពិសេស។ ទោះយ៉ាងណាក៏ដោយ មានអ្នកផ្ទុកមួយចំនួន អាចមានរោគសញ្ញាស្លេកស្លាំងបន្តិចបន្តួច ដែលអាចអោយច្រឡំនឹងរោគកង្វះជាតិដែក។ ប៉ុន្តែរោគទាំងពីរនេះអាចញែកពីគ្នាបានដោយងាយ តាមរយៈការពិនិត្យឈាមដោយមន្ទីរពិសោធន៍។

■ ■■រូប ១

ម្នាក់ក្នុងចំណោមឪពុកម្តាយ
ជាអ្នកផ្ទុក β–តាឡាសេមី
ហើយម្នាក់ទៀតមានពន្ធុ β–ក្លូប៊ីនធម្មតា

ធម្មតា
β–តាឡាសេមី

បំរែបំរួលគឺ :



ជាសន្និដ្ឋានមក អ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសសេមី គ្មានការប៉ះពាល់ដល់សុខភាព អាយុកាល និង គុណភាពជីវិតឡើយ ។

▼ តើមានបញ្ហាអ្វី ចំពោះស្ត្រីមានផ្ទៃពោះដែលជាអ្នកផ្ទុកជំងឺ ?

ដូចស្ត្រីមានផ្ទៃពោះដទៃទៀតដែរ, ស្ត្រីមានផ្ទៃពោះដែលជាអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាស-សេមី អាចកង្វះជាតិដែក ហើយចាំបាច់ត្រូវការផ្តល់ជាតិដែកបន្ថែម ។ ភាពស្លេកស្លាំងដោយសារការផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមី អាចក្លាយជាធ្ងន់ធ្ងរក្នុងរយៈពេលមានផ្ទៃពោះ តែជាការកំរណាស់ដែលចាំបាច់ត្រូវបញ្ចូលឈាម ។ ភាពស្លេកស្លាំងនឹងប្រសើរឡើងវិញក្រោយពីសំរាលកូន ។

▼ តើមានការព្យាបាលអ្វី ដើម្បីបំបាត់ភាពជាអ្នកផ្ទុកដែរឬទេ ?

គ្មានទេ កុមារកើតមកដោយមានផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមី នឹងផ្ទុកវាអស់មួយជីវិតរបស់គេ ។

▼ តើបែតតា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាលអាចឆ្លង ឬ កើតឡើងពេលណាមួយនៃជីវិតរបស់យើងទេ ?

បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតស្រាលមិនអាចកើតឡើងដោយឯងៗពេលណាមួយ ឬក៏ឆ្លងតាមរយៈបរិស្ថានខាងក្រៅ តាមការបញ្ចូលឈាម ឬតាមការបង្ករោគដោយមេរោគឡើយ ។

▼ តើអ្នកផ្ទុកអាចបរិច្ចាកឈាមបានដែរ ឬ ទេ ?

អ្នកផ្ទុកអាចផ្តល់ឈាមបាន ប្រសិនបើកំរិតអេម៉ូក្លូប៊ីន (Hb) របស់គេ សមស្របតាមការកំណត់របស់មជ្ឈមណ្ឌលជាតិផ្តល់ឈាម ។

▼ តើអ្នកផ្ទុកត្រូវធ្វើអ្វីខ្លះ បើសិនគេចង់មានកូន ?

គេត្រូវប្រាប់ដៃគូជីវិតរបស់ខ្លួនអោយធ្វើតេស្តឈាមពិសេសអំពីជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន (hemoglobin disorders) ក្រែងមានផ្ទុក β-តាឡាសសេមីដូចរូបខ្លួនដែរ ។ ការនេះគួរធ្វើមុនការមានផ្ទៃពោះ ។ បើសិនដៃគូជីវិតរបស់ខ្លួនជាអ្នកផ្ទុកដែរ ពួកគេទាំងពីរត្រូវទៅជួបអ្នកប្រឹក្សាជំនាញដើម្បីទទួលពត៌មានបន្ថែម ។

តើមានអ្វីខ្លះទៀត ដែលអ្នកផ្ទុកគួរធ្វើ ?

អ្នកផ្ទុក គួរប្រាប់បងប្អូនប្រុសស្រីរបស់ខ្លួនអោយដឹងអំពីបញ្ហានេះ ហើយទូន្មានពួកគេអោយទៅធ្វើតេស្តឈាម អំពីជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន។

- **ឪពុកម្តាយទាំងពីរមានផ្ទុកពន្ធុបែតតាក្លូប៊ីនខូច (affected β-globin genes) ហៅថា គូរស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ (at risk couple)។**

  ដូចបានជំរាបខាងលើ ថ្វីបើអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមីក៏រិតស្រាល គ្មានផលប៉ះពាល់សុខភាពក៏ដោយ តែបើគេមានបំណងរៀបការជាមួយអ្នកផ្ទុកដូចគ្នា នោះរាល់ពេលមានផ្ទៃពោះម្តងៗ :

- មានឱកាស ១/៤ (= ២៥%) កូនកើតមកមាន បែតតា តាឡាសសេមីក៏រិតមធ្យម/ក៏រិតធ្ងន់។ បែតតា តាឡាសសេមីក៏រិតមធ្យម/ក៏រិតធ្ងន់ អាចហៅម្យ៉ាងទៀតថារោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមមេឌីទែរ៉ាណេ (Mediterranean anemia) ឬ រោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមកូឡី (Cooley's anemia) ហើយគេចាត់ទុកអ្នកជំងឺជាបែតតា តាឡាសសេមីអូម៉ូហ្សីហ្គូត (homozygous β-thalassemia)

- មានឱកាស ១/២ (= ៥០%) កូនកើតមក ជាអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាស-សេមីក៏រិតស្រាល (carrier of β-thalassemia trait) ហើយគ្មានរោគសញ្ញាគ្លីនិកអ្វីគួរអោយកត់សំគាល់ឡើយ។

- មានឱកាស ១/៤ (= ២៥%) កូនកើតមកគ្មានប៉ះពាល់អ្វីទាំងអស់។

  (រូបភាព ២)

δβ - តាឡាសសេមី

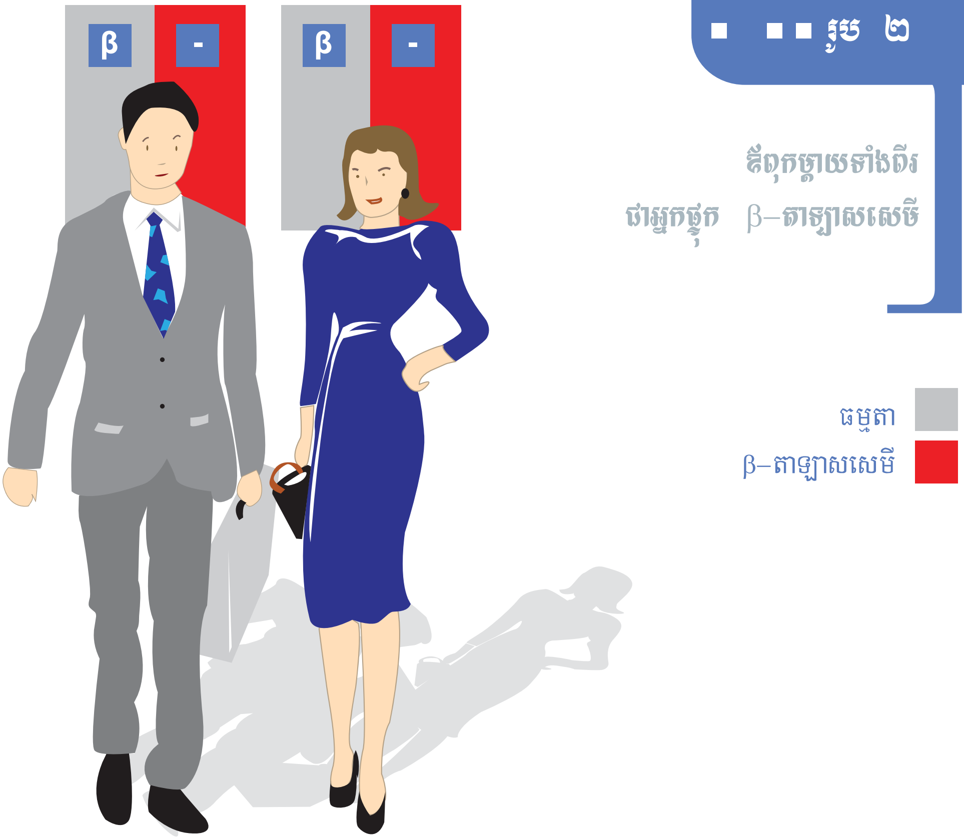
ក្នុងទំរង់នេះ ទាំងពន្ធុដែលតា និង ពន្ធុបែតតា គ្មានដំណើរការអ្វីឡើយ។ ដើម្បីអោយមានតុល្យភាពចំពោះស្ថានភាពនេះ វាមានការបង្កើនការផលិត ខ្សែហ្គាម៉ា (γ-chains)។

ដូចគ្នានឹង អ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមីដែរ, អ្នកផ្ទុក δβ - តាឡាសសេមី មានសុខភាពល្អធម្មតា ហើយមិនត្រូវការព្យាបាលអ្វីឡើយ ប៉ុន្តែពន្ធុដែលឈឺអាចបញ្ជូនតទៅអោយកូនៗរបស់គេ។ កូនដែលទទួលតំណពូជពន្ធុ δβ មួយពីឪពុកផង និង ពីម្តាយផងដែលទាំងពីរនាក់ជាអ្នកផ្ទុក δβ ឬ ទទួលពន្ធុ δβ មួយពីអ្នកណាម្នាក់នៃឪពុកម្តាយ និង ពន្ធុ β- តាឡាសសេមីមួយទៀតពីអ្នកណាម្នាក់ទៀតនៃឪពុកម្តាយ នោះកូននឹងវិវត្តន៍ទៅជា ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនធ្ងន់ធ្ងរ មានអាការរោគដូចគ្នានឹង បែតតា តាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ ឬ បែតតា តាឡាសសេមីក៏រិតមធ្យម ហើយត្រូវការថែទាំព្យាបាលដូចគ្នា។

អេម៉ូក្លូប៊ីនខុសធម្មតា (Abnormal hemoglobins) ផ្សេងៗទៀត និង ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន

គេបានរកឃើញប្រភេទមិនធម្មតាមួយចំនួននៃអេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សពេញវ័យ ដែលមានរចនាសម្ពន្ធ័ និង ស្ថានភាពគ្លីនិកខុសធម្មតា។ អេម៉ូក្លូប៊ីនទាំងនោះគេហៅថា អេម៉ូក្លូប៊ីនដែលមានរចនាសម្ព័ន្ធក្លាយ រួមមាន **អេម៉ូក្លូប៊ីន** S (HbS បង្កជា **ជំងឺស៊ីកខឹលសែល**),**អេម៉ូក្លូប៊ីន** E (HbE), **អេម៉ូក្លូប៊ីន** C (HbC), **អេម៉ូក្លូប៊ីន** D (HbD) និង **អេម៉ូក្លូប៊ីន** Lepore (Hb Lepore)។ អេម៉ូក្លូប៊ីនទាំងនេះចំលងពីឪពុកម្តាយទៅកូនដូចគ្នានឹងការចំលងបែតតា តាឡាសសេមី ដែលអធិប្បាយក្នុងកូនសៀវភៅនេះដែរ។ យ៉ាងណាក៏ដោយ មានតែកុមារដែលឆ្លងពីឪពុកម្តាយទាំងពីរនាក់នូវ **អេម៉ូក្លូប៊ីន** Lepore ឬ **អេម៉ូក្លូប៊ីន** S ប៉ុណ្ណោះ ដែលមានស្ថានភាពគ្លីនិកគួរអោយកត់សំគាល់បាន ហើយត្រូវការការថែទាំវេជ្ជសាស្ត្រ។

ឪពុកម្តាយទាំងពីរ ជាអ្នកផ្ទុក β–តាឡាសេមី



បំរែបំរួលគឺ :

ចំពោះ **អេម៉ូក្លូប៊ីន** E, **អេម៉ូក្លូប៊ីន** C **និង** **អេម៉ូក្លូប៊ីន** D, ទោះជាមានការចំលងពីឪពុកម្តាយទាំងពីរនាក់ក៏ដោយ ក៏មិនបង្ហាញអោយឃើញស្ថានភាពគ្លីនិកអ្វីគួរអោយកត់សំគាល់ឡើយ ហើយមិនត្រូវការព្យាបាលអ្វីឡើយ ។

ប៉ុន្តែការឆ្លងអេម៉ូក្លូប៊ីនក្លាយ (Lepore, E ឬ C) ពីម្នាក់នៃឪពុកម្តាយ ហើយឆ្លង β - **តាឡាសសេមី** ពីម្នាក់ទៀត នៃឪពុកម្តាយ វាបានជាបណ្តុំជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន ដូចជា Hb Lepore/β, HbE/β និង HbS/β បង្កើតជាសញ្ញាគ្លីនិកជំងឺឈាម គួរអោយកត់សំគាល់ ស្រដៀងនឹងបែតតា តាឡាសសេមី ក៏រិតធ្ងន់/ក៏រិតមធ្យម ហើយត្រូវការថែទាំវេជ្ជសាស្ត្រ ។ ពត៌មានលំអិតទាក់ទងនឹងអេម៉ូក្លូប៊ីនក្លាយមានបង្ហាញដូចខាងក្រោម ។

Hb Lepore/ β - តាឡាសសេមី

ក្នុងទំរង់នេះ មានការតំរៀបជាថ្មីនូវពន្ធុបែតតា (β gene) និង ដែលតា (δ gene), ការនេះនាំអោយបង្កើតបានជា អេម៉ូក្លូប៊ីនមិនធម្មតា ហៅថា Hb Lepore ។ ដូចគ្នានឹងអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមីដែរ, អ្នកផ្ទុក Hb Lepore មានសុខភាពល្អធម្មតា ហើយមិនត្រូវការព្យាបាលអ្វីឡើយ ។ ពន្ធុឈឺនេះអាចចំលងទៅកូន តាមបែបផែនការចំលងរបស់ បែតតា តាឡាសសេមី ដែលរៀបរាប់ខាងលើ ។ កុមារដែលទទួលពន្ធុ Hb Lepore មួយគូពីឪពុកម្តាយទាំងពីរ ឬទទួលពន្ធុ Hb Lepore តែមួយពីម្នាក់នៃឪពុកម្តាយ ហើយទទួលពន្ធុ β - តាឡាសសេមីក៏រិតស្រាល មួយពីម្នាក់ទៀតនៃឪពុកម្តាយ នោះវានឹងវិវត្តជាជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនធ្ងន់ធ្ងរ ដូចគ្នានឹងសញ្ញាគ្លីនិករបស់ បែតតា តាឡាស-សេមីក៏រិតធ្ងន់ដែរ ហើយចាំបាច់ត្រូវការព្យាបាលក៏ដូចគ្នាដែរ ។

HbE/ β – តាឡាសសេមី

HbE ជាអេម៉ូក្លូប៊ីនខុសធម្មតាដែលសំបូរជាងគេបំផុត ពិសេសចំណោមប្រជាជនដែលមានប្រភពពីតំបន់អាស៊ីអាគ្នេយ៍ ។ ដូចគ្នានឹងអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមីដែរ អ្នកផ្ទុក HbE មានសុខភាពល្អធម្មតា ហើយមិនត្រូវការព្យាបាលអ្វីឡើយ ។ ពន្ធុឈឺនេះអាចចំលងទៅកូន តាមបែបផែនការចំលងរបស់ បែតតា តាឡាសសេមី ដែលរៀបរាប់ខាងលើ ។

ទោះកុមារទទួលពន្ធុ HbE មួយគូពីឪពុកម្តាយទាំងពីរក៏ដោយ ក៏នៅតែមានសុខភាពល្អធម្មតាដែរ ហើយមិនត្រូវការព្យាបាលអ្វីឡើយ។ HbE ក្លាយធ្ងន់ធ្ងរ នៅពេលណាកុមារទទួលពន្ធុ HbE មួយពីម្នាក់នៃឪពុកម្តាយ ហើយទទួលពន្ធុ β - តាឡាសសេមីកំរិតស្រាល មួយពីម្នាក់ទៀតនៃឪពុកម្តាយ នោះវានឹងវិវត្តជាទំរង់ធ្ងន់ធ្ងរ (HbE/ β – តាឡាសសេមី) ហើយមានសញ្ញាគ្លីនិកដូចគ្នានឹង បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតមធ្យម ឬកំរិតធ្ងន់ដែរ។

(រូបភាព ៣)

ជំងឺស៊ីកខីលសែល (Sickle Cell disorders) ខុសពីជំងឺ β – តាឡាសសេមី ទាំងរោគសញ្ញាគ្លីនិក និង មូលហេតុរបស់វា ហើយជំងឺនេះមានអធិប្បាយលំអិតក្នុងកូនសៀវភៅលេខ ៣។

*ការចំលងតពូជនៃពន្ធុ β – តាឡាសសេមីកំរិតស្រាលពីម្នាក់នៃឪពុកម្តាយ និងពន្ធុ HbS កំរិតស្រាលពីម្នាក់ទៀតនៃឪពុកម្តាយ នោះនឹងបង្កជាជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន (HbS/β) ដោយមានរោគសញ្ញាដូចគ្នានឹង **ជំងឺស៊ីកខីលសែល** ដែលខុសគ្នាយ៉ាងខ្លាំងពី β – តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់/មធ្យម ហើយវាក៏ខុសគ្នាក្នុងការព្យាបាលដែរ (សូមអានកូនសៀវភៅលេខ ៣)។*

តើធ្វើដូចម្តេចទើបដឹងថាលោកអ្នកជាអ្នកផ្ទុក ?

ជាទូទៅ វាជាតេស្តឈាមដ៏សាមញ្ញ តែជាក់លាក់ក្នុងការពិនិត្យរក បែតតា តាឡាស-សេមីកំរិតស្រាល និង ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនណាមួយ។

ការផ្តល់ប្រឹក្សាអំពីការពិនិត្យពន្ធុ មុន និង ក្រោយការធ្វើតេស្តឈាម ដូចជាការផ្តល់ពត៌មានថ្មីៗជាក់លាក់ និង ការណែនាំដោយអ្នកជំនាញក្នុងវិស័យនេះ វានឹងគ្របដណ្តប់ទិដ្ឋភាពសំខាន់ៗអំពីការការពារ រួមមាន :

- តើទីកន្លែងណាត្រូវទៅធ្វើតេស្តឈាម
- តើលទ្ធផលតេស្តឈាម មានន័យដូចម្តេច
- តើពាក្យថា **អ្នកផ្ទុក** មានន័យដូចម្តេច
- តើមានជំរើសអ្វីខ្លះ ចំពោះគូស្រករដែលទាំងពីរនាក់សុទ្ធតែជាអ្នកផ្ទុក
- ធម្មជាតិ និង ការព្យាបាលជំងឺ បែតតា តាឡាសសេមីកំរិតធ្ងន់

រូប ៣

HbE និង
β–តាឡាសេមី

ធម្មតា
β–តាឡាសេមី
HbE

បំរែបំរួលគឺ :

25%	25%	25%	25%
HbE/β–តាឡាសេមី	ជាអ្នកផ្ទុក β–តាឡាសេមី	ជាអ្នកផ្ទុក HbE	ធម្មតា

ការធ្វើតេស្តមន្ទីរពិសោធន៍ដើម្បីកំណត់អ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសេមី កំរិតស្រាល

តេស្តមន្ទីរពិសោធន៍សំរាប់ជំងឺតាឡាសេមី រួមមានតេស្តឈាមដែលគេធ្វើជាប្រចាំ ហៅថាការរាប់យ៉ាងពេញលេញនៃគ្រាប់ឈាម (CBC = Complete Blood Count) ដែលមានការវាស់កំរិតអេម៉ូក្លូប៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម និង ទំហំគោលិកាឈាមក្រហម ហៅថា "ទំហំមធ្យមរបស់គោលិកាឈាមក្រហម" (MCV = Mean Corpuscular Volume) និង "ទំងន់មធ្យមនៃអេម៉ូក្លូប៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗ" (MCH = Mean Corpuscular Haemoglobin)។ រង្វាស់ទាំងពីរនេះ នឹងចុះទាបចំពោះអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសេមី។

គេក៏ពិនិត្យគោលិកាឈាមក្រហម ដោយមីក្រូទស្សន៍ផងដែរ ដើម្បីដឹងទំហំ និង រូបរាងរបស់វា។ គោលិកាឈាមក្រហមរបស់អ្នកផ្ទុកតាឡាសេមី មានរាងស្រមោលក្រហមស្លេក ហើយមានរូបរាងរនេតរនូត (Poikilocytosis) ទំហំតូចជាង (Microcytosis) បើប្រៀបធៀបនឹងគោលិកាឈាមក្រហមធម្មតាដែលមានពណ៌ក្រហមក្រម៉ៅ រាងមូលផតកណ្តាល។

តេស្តឈាមផ្សេងៗទៀតដើម្បីកំណត់ បែតតា តាឡាសេមីកំរិតស្រាល មានដូចជា **ការញែកប្រភេទអេម៉ូក្លូប៊ីនដោយចរន្តអគ្គិសនី** (Hemoglobin Electrophoresis) ដែលអាចឱ្យគេវាស់បរិមាណ HbA ដែលជាសារធាតុផ្សំចំបង និង បរិមាណ HbA_2 ដែលសារធាតុផ្សំបន្ទាប់បន្សំ របស់អេម៉ូក្លូប៊ីនមនុស្សធំ។ អេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀតក្នុងគ្រាប់ឈាមក្រហមមនុស្សធំ ដូចជា **អេម៉ូក្លូប៊ីនទារកក្នុងផ្ទៃ** (Foetal hemoglobin = HbF) និង HbS ក៏អាចវាស់បានដែរដោយ **វិធីញែកដោយចរន្តអគ្គិសនី** (Electrophoresis)។ ករណីភាគច្រើន តេស្តខាងលើនេះវាគ្រប់គ្រាន់ដើម្បីកំណត់បុគ្គលណាម្នាក់ ជាអ្នកផ្ទុកជំងឺបាន។

មធ្យោបាយមួយទៀតដើម្បីវាស់បរិមាណ HbA_2 ដែលតែងតែកើនឡើងចំពោះអ្នកផ្ទុក β – តាឡាសេមី ហើយក៏ដើម្បីរកអេម៉ូក្លូប៊ីនក្លាយផ្សេៗដែរ គឺតាមរយៈបច្ចេកទេសមន្ទីរពិសោធន៍ពិសេស ហៅថា **High Pressure Liquid Chromato-**

graphy (HPLC)*។ ដោយសារវាងាយស្គាល់ប្រភេទអេម៉ូក្លូប៊ីន និង ច្បាស់លាស់ ហើយឆាប់ផ្តល់លទ្ធផល បច្ចុប្បន្ននេះ គេចាត់ទុកវាជាវិធីជំរើសដើម្បីធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន។

កាលណាបណ្តាតេស្តខាងលើនៅតែមិនអាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបាន, អ្នកវិទ្យាសាស្រ្តបន្ទីរពិសោធន៍នឹងប្រើតេស្តពិសេសផ្សេងៗទៀតដូចជា តេស្តពន្ធុ ដែលជាតេស្តពិនិត្យ DNA។ តេស្តនេះត្រូវការពិនិត្យឈាមសមាជិកគ្រួសារផ្សេងៗទៀតជាមួយដែរដើម្បីកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យបាន។

ក្នុងករណីមានកង្វះជាតិដែករួមជាមួយដែរ ការនេះអាចអោយការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យមិនច្បាស់លាស់ ហើយអាចចាំបាច់ត្រូវប្រើថ្នាំជាតិដែកលេបតាមមាត់យ៉ាងតិចក៏មួយខែដែរ រួចអោយអ្នកជំងឺត្រឡប់មកវិញដើម្បីធ្វើតេស្តម្តងទៀត ម្តងនេះយើងពិតជាអាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបាន។

តើគេអាចការពារជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនបានដែរ ឬ ទេ ?

“ជំរើសរបស់ពួកគេ ពិតជាមិនងាយស្រួលឡើយ”

បច្ចុប្បន្ននេះ គូស្រករជាអ្នកផ្ទុកដែលដឹងអំពីគ្រោះមានកូនកើតជំងឺ ពួកគេមានជំរើសច្រើន។ ពួកគេពិតជាអាចមានកូន ប្រកបដោយសុខភាពធម្មតាបាន តែបើពួកគេមានកូនកើតជំងឺវិញ ក៏នឹងទទួលបានលទ្ធភាពថែទាំព្យាបាលដ៏ល្អតាំងពីកំណើតមកដែរ។ ជំរើសរបស់ពួកគេពិតជាមិនងាយស្រួលឡើយ។ គ្រប់គូស្រករ និង គ្រប់ប្រជាជនទូទៅអាចទទួលពតិមានលំអិតថ្មីៗគួរអោយទុកចិត្តបានពីអាជ្ញាធរជាតិ និងពីក្រុមទ្រទ្រង់របស់អ្នកជំងឺ/មាតាបិតា។ ឪពុកម្តាយដែលទាំងពីរនាក់ជាអ្នកផ្ទុកគួរតែឆាប់ស្វែងយល់អោយបានច្បាស់អំពីគ្រោះបង្កើតកូនមានជំងឺ ការនេះពួកគេមានពេលគ្រប់គ្រាន់ក្នុងការសំរេចចិត្តដែលពួកគេយល់ថាជាការត្រឹមត្រូវ។

*Bio-Rad HPLC for example is considered by many as the Gold Standard for Hb determination.

ភ្នាក់ងារផ្តល់សេវាសុខាភិបាល ត្រូវរ៉ាប់រងក្នុងការ ៖

- ផ្តល់លទ្ធភាពធ្វើតេស្តរកអ្នកផ្ទុក នៅតាមវិទ្យាល័យ មុនពេល ឬ ទើបរៀបការ មុនពេលមានផ្ទៃពោះ ឬពេលទើបចាប់ផ្តើមមានផ្ទៃពោះ។
- ផ្តល់ពត៌មានអោយបានត្រឹមត្រូវដល់អ្នកផ្ទុក ហើយទូន្មានពួកគេអោយនាំគូជីវិតរបស់ខ្លួន (ប្តី ឬ ប្រពន្ធ) អោយទៅធ្វើតេស្តឈាមរកមើលថាតើជាអ្នកផ្ទុកដូចអ្នកដែរឬទេ។
- ផ្តល់ពត៌មានដល់គូស្រករជាអ្នកផ្ទុក (គូរស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់)។ គូស្រករដែលទាំងពីរនាក់ជាអ្នកផ្ទុក បែតតា តាឡាសសេមី ចាំបាច់ត្រូវជួបពិគ្រោះជាមួយអ្នកជំនាញជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីន (ឬអ្នកជំនាញខាងប្រឹក្សាពន្ធុ) ដែលនឹងពន្យល់អ្នកអំពីធម្មជាតិពិតប្រាកដនៃគ្រោះថ្នាក់ ហើយតើមានជំរើសអ្វីខ្លះដែលមានចំពោះលោកអ្នក។

អ្នកជំនាញខាងសម្ភព ដែលជំនាញខាងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ (Prenatal diagnosis) ក៏អាចផ្តល់ពត៌មានបន្ថែមអំពីវិធីសាស្រ្តដែលមាន និង ជំរើសដែលគូស្រករអាចយកបាន ដើម្បីជៀសវាងមានកូនកើតជំងឺ។ ជាមួយគ្នានេះ ឪពុកម្តាយត្រូវតែបានទទួលពត៌មានអំពីប្រភេទនៃជំរើសព្យាបាល/ថែទាំដែលវេជ្ជសាស្រ្តមានក្នុងពេលបច្ចុប្បន្ននេះ ចំពោះអ្នកជំងឺតាឡាសសេមី ហើយតើពួកគេគួរតែសំរេចចិត្តបន្តផ្ទៃពោះដោយមិនគោរពតាមលទ្ធផលតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃ (Prenatal testing of the fetus) ឬយ៉ាងណា។

ជំរើសដែលមានចំពោះគូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ (At-risk couple) ពេលពួកគេទាំងពីរនាក់ ជាអ្នកផ្ទុកបែតតា តាឡាសសេមី កំរិតស្រាល

ពេលដែលគូស្នេហ៍ទាំងពីរ ដឹងថាពួកគេមានតាឡាសសេមីកំរិតស្រាល ពួកគេអាចសំរេចចិត្តត្រូវតែរៀបការ ឬក៏មិនរៀបការជាមួយគ្នា។ តែចំពោះគូស្រករដែលរៀបការរួចទៅហើយ ពួកគេអាចសំរេចណាមួយដូចខាងក្រោម ៖

- មិនយកកូនឡើយ ។
- សុំកូនគេមកចិញ្ចឹម ។
- អោយមានកូនដោយប្រើមេជីវិតបុរសដែលជាអំណោយពីអ្នកដែលមិនមែនជាអ្នកផ្ទុកជំងឺ ។
- ត្រូវតែមានកូនទោះបែបណាក៏ដោយ ហើយមិនអោយធ្វើតេស្តស្វែងរកជំងឺចំពោះទារកក្នុងផ្ទៃអ្វីទាំងអស់ ។
- ឬក៏ ទោះបីទារកក្នុងផ្ទៃបានធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យរួចហើយថាមានជំងឺបែតតា តាឡាស-សេមីក៏រិតធ្ងន់ ឬ ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនក៏រិតធ្ងន់ផ្សេងទៀតក្តី ក៏សំរេចចិត្តបន្តអោយមានផ្ទៃពោះដែរ ។
- បញ្ឈប់គភ៌ (រំលូតចេញ) ពេលបានរោគវិនិច្ឆ័យឃើញថាទារកមានជំងឺដូចរៀបរាប់ខាងលើនេះ ។

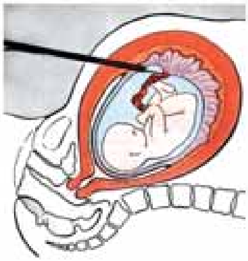
ការធ្វើតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃស្វែងរកជំងឺតាឡាសសេមី និង ជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀត

មានតេស្ត ៣ ប្រភេទដែលអាចកំណត់ថាតើទារកក្នុងផ្ទៃមាន បែតតា តាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ ឬ ក៏រិតមធ្យម :

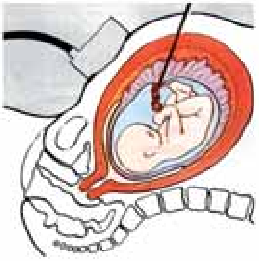
[i] ការបូមយកទឹកភ្លោះ (Amniocentesis)

ការបូមយកទឹកភ្លោះមកពិនិត្យចាប់ធ្វើបាននៅត្រីមាសទី២នៃផ្ទៃពោះ គឺក្រោយពីផ្ទៃពោះបានប្រហែល ១៥ សប្តាហ៏ ។ ដោយប្រើ **អេកូ** (Ultrasound) ជាជំនួយ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពចាក់ម្ជុលតូចឆ្មារចូលក្នុងផ្ទៃម្តាយ បឺតយកទឹកភ្លោះ ១៥ ម.ល ។ កោសិកាទារកដែលមានក្នុងទឹកភ្លោះត្រូវយកទៅវិភាគក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ តើទារកក្នុងផ្ទៃមានជំងឺបែតតា តាឡាស-សេមី (ក៏រិតធ្ងន់ ឬ ក៏រិតមធ្យម) ឬទេ ។

Amniocentesis



Cordocentesis

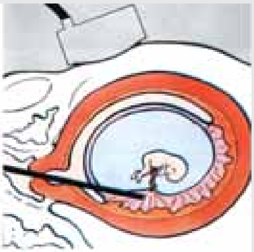


គ្រោះថ្នាក់នៃតេស្តនេះចំពោះ ម្តាយ និង ទារក មិនមានអ្វីគួរអោយកត់សំគាល់ឡើយ។ វាអាចបង្កឱ្យទារករលូត ក្នុងអត្រា ១/២០០-១/៤០០ (តិចជាង 0.៥%)។ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពអាចពន្យល់ និង ពិភាក្សាលំអិតរាល់ទិដ្ឋភាពនៃតេស្តបាន។

[ii] ការបូមយកឈាមទងសុក (Cordocentesis)

ដោយមានជំនួយពី **អេកូ** គេចាក់ម្ជុលតូចឆ្មារមួយចូលក្នុងពោះឆ្ពោះទៅរកទងសុកទារក។ គេបឺតឈាមប្រហែល ២ - ៣ ម.ល ហើយឈាមទារកត្រូវគេយកទៅវិភាគក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍។ ក្នុងករណីភាគច្រើន ក្រោមទឹកដៃអ្នកជំនាញ គេទទួលបានកោសិកាទារកសុទ្ធ ១០០%។ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពអាចពន្យល់ និង ពិភាក្សាជាមួយលោកអ្នកបាន អំពីមូលហេតុអាចបរាជ័យមិនទទួលបានឈាមទារកសុទ្ធ ក៏ដូចជាគ្រោះអាក្រក់ខ្លះដែលអាចកើតមាន។ ការបូមយកឈាមទងសុក គេធ្វើនៅពេលផ្ទៃពោះមានអាយុជាង ១៨ សប្តាហ៍។ គ្រោះអាក្រក់អាចមានដូចជា ទារករលូត (១-២%) បាត់បង់ឈាម ការបង្ករោគ និង ការបែកទឹកភ្លោះ។ បច្ចុប្បន្ននេះ គេអាចឆាប់ធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបាន និង ច្បាស់លាស់ ដោយប្រើ **វិធីសិក្សាម៉ូលេគុល** (Molecular methods) វិធីនេះវាជំនួសស្ទើរតែទាំងស្រុងវិធីបូមយកឈាមទងសុក។ គេអនុវត្តវិធីបូមយកឈាមទងសុក តែកាលណាផ្ទៃពោះមានអាយុច្រើន ហើយវិធីច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (CVS) មិនអាចឱ្យគេសន្និដ្ឋានបាន និង កាលណាគូស្រករប្រឈមគ្រោះថ្នាក់ពុំដែលបានពិនិត្យពីមុនៗមក។

[iii] ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (Chorionic Villus Sampling = CVS)



ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (CVS) ជាវិធីមួយនៃការរករោគវិនិច្ឆ័យជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនលើទារកក្នុងផ្ទៃ ហើយអាចអនុវត្តបានមុន **ការបូមយកទឹកភ្លោះមកពិនិត្យ** គឺតាំងពីផ្ទៃពោះមានអាយុប្រហែល ១០ - ១១ សប្តាហ៍។ ដោយមានជំនួយពី **អេកូ** អ្នកជំនាញផ្នែកសម្ភពច្រឹបយកសំណាកសាច់សុក (Chorionic villi) ដែលជាកោសិកា ផ្ទុកពតិមានពន្ធុដូចគ្នានឹងទារកក្នុងផ្ទៃ ហើយដែលក្រោយមកទៀតវាឱ្យកំណើតជាសុក។

កោសិកានេះត្រូវគេបឺតយក តាមរយៈម្ជុលតូចឆ្មារមួយដែលគេចាក់ចូលទៅក្នុងពោះម្ដាយ (Transabdominal) ឬ ក៏តាមរយៈ **កាតេទែរ** (Catheter) តូចឆ្មារដែលចាក់តាមមាត់ស្បូន (Transcervical) ។ បន្ទាប់មកគេធ្វើការវិភាគកោសិកានោះ រួចកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យ ។ វាមានគ្រោះថ្នាក់តិចតួចបង្កឱ្យរលូត (តិចជាង ២%) និង ការហូរឈាម, ការបង្ករោគ ដូចវិធីខាងលើដែរ ។ បន្ថែមលើនេះ វាអាចមានគ្រោះថ្នាក់តិចតួចណាស់បង្កឱ្យអវៈយវៈទារកខុសធម្មតា ។ ហេតុនេះ គេអនុវត្តវិធីនេះ ជាទូទៅនៅក្រោយសប្ដាហ៍ទី១០ ។

ដូចវិធីរករោគវិនិច្ឆ័យលើទារកក្នុងផ្ទៃដទៃទៀតដែរ ពត៌មានដែលទាក់ទងនឹងគ្រោះអាក្រក់ខ្លះដែលអាចកើតមាន និង ផលប្រយោជន៍នៃវិធីនេះ គឺគ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភពជាអ្នកពន្យល់ដល់លោកអ្នក ។

តើគេរករោគវិនិច្ឆ័យលើទារកក្នុងផ្ទៃដោយវិធីទាំងប៉ុន្មានខាងលើ មានន័យដូចម្ដេច ?

ការបូមយកទឹកភ្លោះមកពិនិត្យ និង ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ ទាំងពីរនេះគឺគេសិក្សាលើមូលដ្ឋាន DNA ឬហៅថា ការវិភាគពន្ធុ ដោយកំណត់ពន្ធុមិនប្រក្រតី (Mutation) ដែលមានលើឪពុកម្ដាយ ដែលជាមធ្យោបាយដ៏សុក្រឹតក្នុងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យជំងឺតពូជ ។ ប៉ុន្តែវាដូចគ្នានឹងតេស្តផ្សេងៗទៀតដែរ ទោះបីមានតិចតួចក៏ដោយ វាអាចមានភាពល្អៀងខុសដែរ ។

ការច្រឹបសាច់សុកមកពិនិត្យ (CVS) អ្នកវិទ្យាសាស្ត្រមន្ទីរពិសោធន៍សិក្សាអំពីពន្ធុរបស់អេម៉ូក្លូប៊ីនដែលស្ថិតក្នុង DNA របស់កោសិកាសុក (Chorionic villi) ដើម្បីឱ្យដឹងថា ទៅអនាគតតើទារកនឹងមានសុខភាពធម្មតា ឬមានពន្ធុឈឺ ហើយថាតើវាជាអ្នកផ្ទុកតាឡាសសេមី ឬក៏មានពន្ធុរបស់អេម៉ូក្លូប៊ីនឈឺដែលនឹងបង្កជា បែតតាតាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ ។ ការវិភាគសំណាក ជាទូទៅត្រូវការពេលវេលាប្រហែលមួយសប្ដាហ៍ ។

បើសិនជាតេស្តបង្ហាញថាទារកមានជំងឺ គូស្រករអាចសំរេចចិត្តបន្តគភ៌ដោយសុខចិត្តទទួលយកការព្យាបាលជំងឺកូនអស់មួយជីវិត ឬអាចសំរេចចិត្តបញ្ឈប់គភ៌ ។ បើសិន

ជ្រើសរើសយកការបញ្ឈប់គភ៌ ការនេះត្រូវធ្វើតាមវិធីណាមួយ ក្នុងចំណោមវិធី ២ យ៉ាង ដោយអាស្រ័យលើដំណាក់កាលនៃគភ៌។

ការបញ្ឈប់គភ៌

ការឆាប់បញ្ឈប់គភ៌

ការឆាប់បញ្ឈប់គភ៌អាចអនុវត្តបានពេលគភ៌មានអាយុតិចជាង ១៤ សប្តាហ៍។ គូស្រករត្រូវទទួលបាននូវពត៌មានទាំងអស់ ហើយទទួលបានការប្រឹក្សាទាក់ទងនឹងការព្រួយបារម្ភរបស់ពួកគេ។ ឧទាហរណ៍ គ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភព និង/ឬ អ្នកប្រឹក្សាគួរពន្យល់ថាការបញ្ឈប់គភ៌នេះមិនធ្វើឱ្យស្ត្រីបាត់បង់ឱកាសមានកូនលើកក្រោយទេ ហើយថា ពេលគូស្រករប្រឈមគ្រោះថ្នាក់មានគភ៌ម្តងៗ អាចប្រឈមនឹងកើតទារកមកមានជំងឺ។

ប្រសិនបើប្តីប្រពន្ធមានបំណងចង់ដឹងថា ផ្ទៃពោះកូនលើកក្រោយទៀតមានជំងឺតាឡាសេមី ឬ យ៉ាងណា គេត្រូវអនុវត្តការរករោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃម្តងទៀត ដោយធ្វើតាមវិធីដដែល ហើយមានអត្ថប្រយោជន៍ និង ប្រឈមនឹងគ្រោះអាក្រក់ខ្លះដូចគ្នា។

ការពន្យាបញ្ឈប់គភ៌

វិធីបញ្ឈប់គភ៌ដែលមានអាយុលើសពី ១៤សប្តាហ៍ គឺត្រូវធ្វើឱ្យមានការឈឺពោះឆ្លងទន្លេ ដោយចាក់អ័រម៉ូន (Prostaglandin) ទៅក្នុងស្បូន។ ការឈឺពោះអាចប្រព្រឹត្តទៅជាច្រើនម៉ោង ហើយវិធីនេះធ្វើឱ្យស្ត្រីប៉ះទង្គិចអារម្មណ៍ ជាងការឆាប់បញ្ឈប់គភ៌។ ការពន្យាបញ្ឈប់គភ៌នេះមិនធ្វើឱ្យស្ត្រីបាត់បង់ឱកាសមានកូនលើកក្រោយទេ ហើយគ្រូពេទ្យជំនាញផ្នែកសម្ភព នឹងផ្តល់គ្រប់ពត៌មានទាំងអស់ ព្រមទាំងឆ្លើយរាល់សំនួរដែលពាក់ព័ន្ធ។

ជំហានផ្សេងៗទៀត

ការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ (Prenatal diagnosis) និង ការបញ្ឈប់គភ៌ (Termination of pregnancy) ជាវិធីដែលអាចមិនទទួលយកបានគ្រប់គូស្រករប្រឈមមុខនឹងគ្រោះថ្នាក់ (At-risk couple) ឬ សាធារណៈជនខ្លះឡើយ ដោយហេតុផលសាសនា និង ជំនឿប្រពៃណី។

យ៉ាងណាក៏ដោយ ការការពារមិនអាចពឹងផ្អែកតែទៅលើកំណត់សំគាល់អ្នកផ្ទុកជំងឺនោះទេ ហើយការពិនិត្យឈាមដើម្បីស្រាវជ្រាវជំងឺ មិនអាចមានប្រសិទ្ធិភាព និង ទទួលជោគជ័យឡើយ បើគ្មានការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ និង ការបញ្ឈប់គភ៌ទេ។ វិធីការពារផ្សេងៗទៀតត្រូវបានបង្កើតឡើង ហើយខ្លះទៀតកំពុងសិក្សាស្រាវជ្រាវ ទាំងនេះធ្វើឡើងដើម្បីកាត់បន្ថយការវះកាត់ និង ការប៉ះទង្គិចផ្លូវចិត្ត ក៏ដូចជាធ្វើអោយសាធារណៈជនភាគច្រើនកាន់តែអាចទទួលយកបាន។ **ឧទាហរណ៍ ការវិភាគកោសិកាទារកក្នុងឈាមរបស់ម្តាយ ជាតេស្តដែលមានការសិក្សាស្រាវជ្រាវច្រើនក្នុងទសវត្សរ៍ចុងក្រោយនេះ។** យ៉ាងណាក៏ដោយ វិធីនេះមានកំណត់ ហើយមកទល់ពេលនេះមិនអាចផ្តល់ជំរើសគួរអោយទុកចិត្តបានយកមកជំនួសវិធីតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃ។

ការកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យពន្ធុមុនការបង្កកំណើត (Pre-implantation genetic diagnosis = PDG) **ជាវិធីមន្ទីរពិសោធន៍មួយទៀតដែលបានបង្កើតឡើងក្នុងទសវត្សរ៍ចុងក្រោយនេះដោយប្រើបច្ចេកវិជ្ជា បង្កកំណើតក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ ដើម្បីវិភាគកោសិកាទារកទើបបានបង្កកំណើត** (cells taken from the very early embryo) ឬ ជ្រើសរើសរកមេជីវិតដែលគ្មានជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនពីស្ត្រីជាអ្នកផ្ទុក (Carrier) យកទៅបង្កកំណើតក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍ រួចយកទៅដាក់ក្នុងស្បូន។

ការកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យពន្ធុមុនការបង្កកំណើត អាចទទួលយកបានជាងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យទារកក្នុងផ្ទៃ ពិសេសសាធារណៈជនដែលជំទាស់នឹងការបញ្ឈប់គភ៌ ថ្វីបើបច្ចេកទេសនេះនៅថ្លៃនៅឡើយ ហើយត្រូវការព្យាយាមទើបទទួលបានជោគជ័យអោយមានគភ៌។

បែតតា តាឡាសេមី អូម៉ូហ្ស៊ីហ្គូត (Homozygous β – Thalassemia) ឬហៅថា បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ រោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមមេឌីទែរ៉ាណេ ឬ រោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមកូឡី

អ្នកជំងឺ បែតតា តាឡាសេមី អូម៉ូហ្ស៊ីហ្គូត មិនអាចផលិតអេម៉ូក្លូប៊ីនបានធម្មតាឡើយ ដូច្នេះមិនអាចផលិតគោលិកាឈាមក្រហមបានធម្មតាឡើយ ជាហេតុនាំអោយ

គោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗមានអេម៉ូក្លូប៊ីនតិចជាងធម្មតា ហើយចំនួនគោលិកាឈាមក្រហមក៏តិចជាងធម្មតាដែរ។ ការនេះបណ្តាលអោយស្លេកស្លាំង ដែលមានសភាពខ្លាំងចំពោះ បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ ហើយអាចមានសភាពតិចតួចចំពោះ បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតមធ្យម។

កុមារដែលមានជំងឺ បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ ពេលទើបនឹងប្រសូត តែវាវិវត្តទៅជាស្លេកស្លាំងខ្លាំងពេលអាយុរវាង ៣ ខែ - ១ ឆ្នាំ។ បើគ្មានការព្យាបាលទេ កុមារនោះនឹងមានគុណភាពជីវិតធ្ងន់ធ្ងរ ហើយភាគច្រើនស្លាប់ទាំងវ័យក្មេង។ ករណីភាគច្រើននៃអ្នកជំងឺ ជាបែតតា តាឡាសេមី អ៊ូម៉ូហ្ស៊ីហ្កូតក៏រិតមធ្យមដែលមានស្ថានភាពស្រាលជាង បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ ហើយអាចគ្រប់គ្រងបាន ថ្វីបើពួកគេនៅតែមានភាពស្លេកស្លាំងខ្លាំងដោយមិនបានបញ្ចូលឈាមជាទៀងទាត់តាំងពីអាយុក្នុងឆ្នាំដំបូងនៃជីវិតរបស់ពួកគេក្តី។ យ៉ាងណាក៏ដោយ ភាពស្លេកស្លាំងកាន់តែធ្ងន់ធ្ងរពេលអាយុកាន់តែច្រើន ហើយចាំបាច់ត្រូវតែបញ្ចូលឈាមជាទៀងទាត់ពេលពួកគេឈានដល់វ័យជំទង់ ឬ ពេញវ័យ។ មានផលវិបាកវេជ្ជសាស្ត្រជាច្រើន ក្រៅពីភាពស្លេកស្លាំងដែលគេឃើញមានចំពោះអ្នកជំងឺ បែតតា តាឡាសេមី ទាំងក៏រិតធ្ងន់ និង ក៏រិតមធ្យម ហើយផលវិបាកទាំងនោះត្រូវការថែទាំវេជ្ជសាស្ត្រចំរុះឯកទេស (multi-disciplinary medical care)។

តើអ្វីជាការព្យាបាល បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ ?

ការព្យាបាលជាមូលដ្ឋាន គឺ ការបញ្ចូលឈាមជាទៀងទាត់ ជាធម្មតារៀងរាល់ ៤ សប្តាហ៍ម្តង។ កុមារដែលបានទទួលការបញ្ចូលឈាមត្រឹមត្រូវលូតលាស់បានល្អ និងជីវិតធម្មតា។ យ៉ាងណាក៏ដោយ ដើម្បីអោយរស់បានអាយុលើស ២០ ឆ្នាំ អ្នកជំងឺ បែតតា តាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ ត្រូវការឆាប់ចាប់ផ្តើមតាំងពីកុមារភាពផងដែរ នូវការព្យាបាលកំចាត់ជាតិដែកដែលលើស ដែលបានមកពីអេម៉ូក្លូប៊ីននៃឈាមបញ្ចូលដែលបែកជាបន្តបន្ទាប់។ ជាតិដែកកកផ្ដុំក្នុងសរីរាង្គកាយ បង្កអោយលើសក៏រិតដែលអាចបណ្តាលអោយអន្តរាយដល់សរីរាង្គនានា ដូចជាបេះដូង ថ្លើម និង ក្រពេញបញ្ចេញក្នុង (endocrine glands)។ ជាតិដែកអាចកំចាត់បាន ដោយឱសថពិសេស ហៅថា ថ្នាំកំចាត់ជាតិដែក (iron chelator) ដែលទៅភ្ជាប់ជាមួយជាតិដែក រួចបញ្ចេញចោល

តាមទឹកនោម និង/ឬ លាមក។ ថ្នាំកំចាត់ជាតិដែកដំបូងដែលគេប្រើប្រកបដោយប្រសិទ្ធភាព និង សុវត្ថិភាព គឺ **ដេហ្វេរីយ៉ូសាមុីន** (Desferrioxamine ឬ Desferal) ដែលចាក់ក្រោមស្បែករយៈពេលជាច្រើនម៉ោង, ជាទូទៅជារៀងរាល់យប់ ដោយប្រើស្នប់តូចមួយ។ ទោះបីលំបាក និង ទើសទែង ការព្យាបាលរបៀបនេះបានបង្ហាញអោយឃើញថាជាការសង្គ្រោះជីវិតមួយ។

យ៉ាងណាក៏ដោយ ទស្សនវិស័យទៅមុខ គឺកំពុងធ្វើអោយប្រសើរដល់ថ្នាំថ្មីប្រើលេបតាមមាត់បាន។ ឥឡូវនេះ មានថ្នាំពីរមុខរួចហើយដែលអាចប្រើលេបតាមមាត់បាន គឺ Deferiprone (L1) និង Deferasirox (Exjade®)។ ថ្នាំទាំងពីរនេះបានចុះបញ្ជីជាផ្លូវការនៅតាមប្រទេសជាច្រើន ហើយមានអ្នកជំងឺប្រើប្រាស់រាប់សែននាក់ នៅជុំវិញពិភពលោក។

បច្ចុប្បន្ននេះ កុមារទាំងឡាយដែលទើបនឹងកើត ហើយមានជំងឺតាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ ត្រូវបានគេរំពឹងថានឹងរស់នៅមានអាយុវែងដូចគេឯងធម្មតា ដោយទទួលបានរាល់ការព្យាបាលដែលពួកគេត្រូវការ ហើយប្រើប្រាស់វាបានទៀងទាត់ទៅតាមមគ្គុទ្ទេសន៍ព្យាបាលដែលបានឯកភាពគ្នា (Consensus guidelines)។

មានការសិក្សាស្រាវជ្រាវជាច្រើនផ្តោតទៅលើការលើកកំពស់ការថែទាំវេជ្ជសាស្ត្រជំងឺតាឡាសេមីក៏រិតធ្ងន់ តាមរយៈការអភិវឌ្ឍន៍ឱសថដែលអាចកាត់បន្ថយតំរូវការបញ្ចូលឈាម និង ការព្យាបាលកំចាត់ជាតិដែក។ ការព្យាបាលអោយជាដាច់ជំងឺនេះបច្ចុប្បន្នមានតែ **ការបន្សាំខួរឆ្អឹង** (Bone Marrow Transplantation)។ ដើម្បីទទួលបានលទ្ធផលល្អ ខួរឆ្អឹងត្រូវតែផ្តល់ដោយបងប្អូនប្រុស ឬ ស្រី ដែលមានជាលិកាស៊ីគ្នាពេញលេញ ហើយអ្នកជំងឺត្រូវមានស្ថានភាពគ្លីនិកល្អដោយបានទទួលការបញ្ចូលឈាមជាទៀងទាត់តាំងពីកុមារភាព។ យ៉ាងណាក៏ដោយ មានតែប្រហែល ២០% ប៉ុណ្ណោះនៃអ្នកជំងឺដែលនឹងមានជាលិកាស៊ីគ្នាពេញលេញជាមួយអ្នកបរិច្ចាគ។ លើស

នេះទៀត ការបន្សាំខួរឆ្អឹងអស់ថ្លៃខ្ពស់ណាស់ ហើយកំរិតនៃការទទួលជោគជ័យ អាស្រ័យភាពស៊ីគ្នាអ្នកបរិច្ចាគ និង ស្ថានភាពគ្លីនិករបស់អ្នកជំងឺ ហើយអាស្រ័យតាមបទពិសោធន៍របស់មជ្ឈមណ្ឌលបន្សាំខួរឆ្អឹងដែរ។

អាចមានចំលើយមួយចំពោះការលំបាករកអ្នកបរិច្ចាគសមស្រប គឺឪពុកម្តាយត្រូវមានកូនក្រោយមួយទៀតដែលមានជាលិកាស៊ីគ្នាពេញលេញជាមួយកូនដែលមានជំងឺ។ យ៉ាងណាក៏ដោយ ដើម្បីធានាអោយប្រាកដថាកូនក្រោយនេះនឹងបានជាអ្នកបរិច្ចាគមានភាពស៊ីគ្នា ដំណើរពិសេសមួយហៅថា **ការកំណត់រោគវិនិច្ឆ័យពន្ធុមុនការបង្កកំណើត** [Pre-implantation genetic diagnosis-HLA (PGD-HLA)] បានអភិវឌ្ឍន៍ឡើងក្នុងប៉ុន្មានឆ្នាំថ្មីៗនេះ ដោយហេតុនេះ ទារកទើបបង្កកំណើត (embryo) ដែលត្រូវដាក់បញ្ចូលក្នុងស្បូនត្រូវបានជ្រើសរើសដោយមន្ទីរពិសោធន៍ មិនត្រឹមតែគ្មានជំងឺតាឡាសេមីប៉ុណ្ណោះទេ ប៉ុន្តែថែមទាំងមានជាលិកាដែលមានលក្ខណៈដូចគ្នា (HLA type) នឹងកូនមានជំងឺ។ ដើម្បីសំរេចកិច្ចការនេះ ឈាមទងសុកនឹងបូមយកពេលម្តាយសំរាលកូន ហើយកោសិកានៃឈាមទងសុកនេះ អាចប្រើប្រាស់ដើម្បីបន្សាំខួរឆ្អឹងរបស់បងវាដែលមានជំងឺ។ យើងអាចនិយាយបានថា "**ជ្រើសរើសបង្កើតកូនប្អូន ដើម្បីធ្វើជាអ្នកបរិច្ចាគឥតខ្ចោះដល់បងរបស់វា**"។

នេះជាដំណើរមួយយ៉ាងពិបាក ហើយជាសីលធម៌ វាមិនទាន់យល់ស្របទាំងអស់គ្នានៅឡើយ យ៉ាងណាក៏ដោយ វាអាចផ្តល់សំណាងល្អនៃការរកអ្នកបរិច្ចាគដែលមានភាពស៊ីគ្នាក្នុងការបន្សាំខួរឆ្អឹងដើម្បីព្យាបាលអោយជាដាច់ដល់អ្នកជំងឺ បែតតា តាឡាស-សេមីកំរិតធ្ងន់ និង ជំងឺតពូជកំរិតធ្ងន់ផ្សេងៗទៀត។

ជាចុងក្រោយ ការព្យាបាលអោយជាដាច់ចំពោះជំងឺតាឡាសេមីកំរិតធ្ងន់ គឺសង្ឃឹមលើដំណើរវិទ្យាសាស្ត្រមួយទៀត ហៅថា **ការព្យាបាលដោយពន្ធុ** (**Gene therapy**)។ បច្ចេកទេសនេះស្ថិតកំពុងពិសោធន៍នៅឡើយ ដោយដាក់អោយមានដំណើរការ**ពន្ធុ**ក្នុងកោសិកាអ្នកជំងឺនៅឯមន្ទីរពិសោធន៍ រួចយកកោសិកានោះចាក់បញ្ចូលទៅជំនួសជាលិកាបង្កើតឈាមរបស់អ្នកជំងឺវិញ ធ្វើអោយជាលិកានេះអាចផលិតគោលិកាឈាមក្រហមថ្មីដែលមានអេម៉ូក្លូប៊ីនធម្មតា។ អ្នកជំងឺកំពុងសង្ឃឹមដល់ការជោគជ័យនៃការស្រាវជ្រាវនេះ ដោយវាមិនអាស្រ័យនឹងអ្នកបរិច្ចាគ វា

អាស្រ័យតែលើកោសិកាអ្នកជំងឺខ្លួនឯងផ្ទាល់។ ក្នុងហេតុផលនេះ បច្ចេកទេសនេះមិនទាន់យកមកជំនួសការបន្សាំខួរឆ្អឹងនៅឡើយទេ សង្ឃឹមថាវិទ្យាសាស្ត្រនឹងពុះពារបានការលំបាកបច្ចេកទេសជាច្រើន ហើយធ្វើអោយសុបិននៃការព្យាបាលអោយជាដាច់ដល់អ្នកជំងឺគ្រប់ៗគ្នា ក្លាយជាការពិតក្នុងពេលឆាប់ៗនេះ។

តើគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ បែតតា តាឡាសេមីករិតធ្ងន់ (β – Thalassemia major) យ៉ាងដូចម្តេច ?

"បែតតា តាឡាសេមីករិតធ្ងន់ អាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបានក្នុងអាយុ ៣ខែដំបូង និង មុនអាយុ ២ ឆ្នាំ"

ទារកមានជំងឺបែតតា តាឡាសេមី មិនបង្ហាញរោគសញ្ញាអ្វីទេ ពេលគេទើបនឹងកើតមក។ សូម្បីតែតេស្តមន្ទីរពិសោធន៍ ក៏ពិបាកធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យតាឡាសេមីដែរ ជាពិសេសបើគេមិនបានធ្វើតេស្តឪពុកម្តាយ មិនបានធ្វើតេស្តទារកក្នុងផ្ទៃ ហើយក្នុងគ្រួសារគ្មានកូនណាផ្សេងមានជំងឺនេះ។

គេអាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបែតតា តាឡាសេមីករិតធ្ងន់ក្នុងដំណាក់កាលអាយុដំបូងបានតាមធ្យោបាយតែមួយ គឺតេស្តពន្ធុ ដើម្បីរកពន្ធុអេម៉ូក្លូប៊ីនដែលកូនទទួលពីឪពុកម្តាយ។

ជាអកុសល ទោះបីជាមានកម្មវិធីពិនិត្យស្រាវជ្រាវលើទារកទើបកើត (Neonatal screening programme) ក៏ដោយ ក៏តេស្តធម្មតាដែលគេប្រើ មិនអាចរករោគវិនិច្ឆ័យជំងឺតាឡាសេមីករិតធ្ងន់បាននៅដំណាក់កាលអាយុដំបូងឡើយ។ ទោះយ៉ាងណាក៏ដោយ ការពិនិត្យស្រាវជ្រាវក្នុងដំណាក់កាលនេះ អាចនឹងមានប្រយោជន៍ក្នុងការរករោគវិនិច្ឆ័យ អេម៉ូក្លូប៊ីនប្រភេទក្លាយផ្សេងៗ ដូចជា HbE ឬ HbS ។

ក្នុងករណីភាគច្រើន បែតតា តាឡាសេមីករិតធ្ងន់អាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបានក្នុងអាយុ ៣ខែដំបូង និង មុនអាយុ ២ ឆ្នាំ។ តែបែតតា តាឡាសេមីករិតមធ្យមភាគច្រើនមិនអាចធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យបានក្នុងរយៈពេលដ៏យូរ។

វិធីសាស្ត្រ ដែលគេប្រើជាទូទៅដើម្បីធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យតាឡាសេមីកំរិតធ្ងន់ ក្នុងមន្ទីរពិសោធន៍

ដោយឧបករណ៍អេឡិចត្រូនិច (ឧបករណ៍រាប់គ្រាប់ឈាមក្រហម) គេប្រើវាដើម្បីវាស់ទំហំ និង បរិមាណគោលិកាឈាមក្រហម ហើយនិងបរិមាណអេម៉ូក្លូប៊ីន (Hb) ដែលមានក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម។ កំណត់រោគវិនិច្ឆ័យតាឡាសេមីបានពេលណាទំហំ និង បរិមាណគោលិកាឈាមក្រហម ហើយនិងកំហាប់អេម៉ូក្លូប៊ីនក្នុងគោលិកាឈាមក្រហម ទាំងនោះមានការចុះថយគួរអោយកត់សំគាល់ដោយកំរិតអេម៉ូក្លូប៊ីន រវាង ២ - ៦ ក្រាម/ដ.ល (g/dl)។ ខាងក្រោមនេះគឺជាសន្ទស្សន៍លោហិតវិទ្យាមួយចំនួន ដែលគេឃើញមានទូទៅលើអ្នកជំងឺតាឡាសេមី :

	តំលៃមធ្យម	គំលាត (Range)
Hb g/dl (បរិមាណមធ្យមនៃ Hb ក្នុងបរិមាណឈាមមួយរង្វាល់)	៦,៨	៣,៩ - ៩,៣
MCH pg (ទំងន់មធ្យមនៃ Hb ក្នុងគោលិកាឈាមក្រហមនីមួយៗ)	២០,៩	១៥ - ២៦
MCV fl (ទំហំមធ្យមរបស់គោលិកាឈាមក្រហម)	៦៥,៨	៥៧ - ៧៥
MCHC g/dl (បរិមាណមធ្យមនៃ Hb ក្នុងបរិមាណគោលិកាឈាមក្រហមមួយរង្វាល់)	៣០,៩	២៦ - ៣៤

(ii) **ការពិនិត្យឈាមដោយពាសលើកញ្ចក់ (Blood film) និង រូបរាងគោលិកាឈាមក្រហម(RBC morphology) :** ពិនិត្យដោយមីក្រូទស្សន៍ គោលិកាឈាមក្រហមមានសភាពស្លេកជាង (Hypochromic) ហើយតូចជាងធម្មតា (Microcytic)។ សំខាន់បំផុតនោះ ភាគច្រើនមានទំហំ និង រូបរាងខុសធម្មតា - ខ្លះតូចខ្លះធំ (Anisocytosis) ខ្លះមានរាងរឆេញរឆូញ (Poikilocyte) ដែលជាបំរែបំរួលខ្លាំងជាងគេឃើញចំពោះអ្នកផ្ទុក។

(iii) **ការវិភាគអេម៉ូក្លូប៊ីន តាមរយៈអេឡិចត្រូហ្វ័រេស (Electrophoresis) :** នេះជាដំណើរមួយដែលញែកប្រូតេអ៊ីនផ្សេងៗ ដែលបង្កើតជាម៉ូលេគុល **អេម៉ូក្លូប៊ីន** (Hb) ដូចជា HbA, HbA_2 និង HbF ។ រោគវិនិច្ឆ័យ តាឡាសេមី អាចធ្វើបានពេលកំរិត HbF ខ្ពស់ជាងធម្មតា ហើយអាចប្រែប្រួលនៅចន្លោះ ២០ - ៩០% ។ HbA_2 ដែលធម្មតាវាមានរហូតដល់ ៣% នៃអេម៉ូក្លូប៊ីន : អាចគ្មាន អាចថយចុះ អាចនៅធម្មតា ឬ ក៏កើនឡើងបន្តិច ។

(iv) **វិធីវិភាគម៉ូលេគុល (Molecular methods) :** នេះជាមធ្យោបាយពិសេសដើម្បីបញ្ជាក់ ឬ ទទួលបានពត៌មានពិតប្រាកដក្នុងការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ ដោយអង្កេតលើ DNA ដើម្បីកំណត់បំរែបំរួលពន្ធុ (Mutations) ដែលបង្កជំងឺ ។ ក្រៅពីបញ្ជាក់បានរោគវិនិច្ឆ័យ វាក៏ផ្តល់ពត៌មានឱ្យដឹងផងដែរពីសភាពធ្ងន់ធ្ងរ ផ្នែកគ្លីនិករបស់ជំងឺ ។

ទោះបីរោគវិនិច្ឆ័យ **បែតតា តាឡាសេមីកំរិតធ្ងន់** តែងតែងាយស្រួល ការលំបាកក៏អាចកើតមានដែរ ជាពិសេសនៅបណ្តាប្រទេសកំពុងអភិវឌ្ឍន៍ដែលមានអត្រាឈឺច្រើន ដូចជាជំងឺគ្រុនចាញ់អាចធ្វើឱ្យស្មុគស្មាញដល់ការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ ។

ឧទាហរណ៍ គ្រុនចាញ់អាចបង្កឱ្យខ្វះគោលិកាឈាមក្រហម និង អណ្តើកវីកធំ ហើយទោះជាការពិនិត្យឈាមរបស់មន្ទីរពិសោធន៍វាខុសគ្នាក៏ដោយ វាអាចចាំបាច់ត្រូវព្យាបាលអ្នកជំងឺដោយថ្នាំគ្រុនចាញ់សិន មុននឹងធ្វើការវាយតំលៃឡើងវិញនូវសភាព និង រោគវិនិច្ឆ័យរបស់ជំងឺតាឡាសេមី ។

ជំងឺផ្សេងៗទៀត ក៏អាចបង្កឱ្យខ្វះគ្រាប់ឈាមក្រហម និង អណ្តើកវីកធំដែរ ក៏ដូចជាការកើនឡើង HbF ផងដែរ ហើយការធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យញែក គឺជាការចាំបាច់ដោយពិនិត្យគ្លីនិក និងវិភាគនៅមន្ទីរពិសោធន៍បន្ថែម ។ វាមានសារសំខាន់ណាស់ដែលត្រូវបញ្ជាក់រោគវិនិច្ឆ័យតាឡាសេមីឱ្យបានពិតប្រាកដមុនធ្វើការព្យាបាលវា ។

តើអ្នកជំងឺតាឡាសេមីកំរិតធ្ងន់អាចមានកូនដែរឬទេ ?

ពិតជាអាចមាន ។ មានអ្នកជំងឺជាច្រើនបានរៀបការ ហើយមានកូនមានចៅ ។ លទ្ធភាពនៃការចំលងពន្ធុរបស់ពួកគេ មានដូចខាងក្រោម :

(i) ឪពុកម្តាយ ម្នាក់មានជំងឺ β – តាឡាសសេមី ក៏រិតធ្ងន់/ក៏រិតមធ្យម ហើយម្នាក់ទៀតមានពន្ធុបែតតាធម្មតា (functional β-globin genes “HbA”), ពួកគេនឹងមានកូនទាំងអស់ជាអ្នកផ្ទុក β-តាឡាសសេមីក៏រិតស្រាល ។ (មើលរូប ៥)

(ii) ឪពុកម្តាយ, ម្នាក់ជាអ្នកផ្ទុក β-តាឡាសសេមី ហើយម្នាក់ទៀតមានជំងឺ β–តាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ ពួកគេនឹងមានកូនម្នាក់ក្នុងចំណោមពីរនាក់ (=៥០%) ជាអ្នកផ្ទុក β-តាឡាសសេមីក៏រិតស្រាល ហើយមានកូនម្នាក់ក្នុងចំណោមពីរនាក់ (=៥០%) មានជំងឺ β– តាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ ។ (មើលរូប ៦)

(iii) កាលណាឪពុកម្តាយទាំងពីរនាក់ ជាអ្នកជំងឺ β – តាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ ពួកគេនឹងមានកូនទាំងអស់ជាអ្នកជំងឺ β-តាឡាសសេមីក៏រិតធ្ងន់ដែរ ។ (មើលរូប ៧)

■ ■■ រូប ៥

អ្នកជំងឺតាឡាសសេមី ជាមួយគូស្រករ អ្នកធម្មតា

ធម្មតា

β–តាឡាសសេមី

បំរែបំរួលគឺ :

ទាំងអស់គ្នាជាអ្នកផ្ទុក

β–តាឡាសសេមី

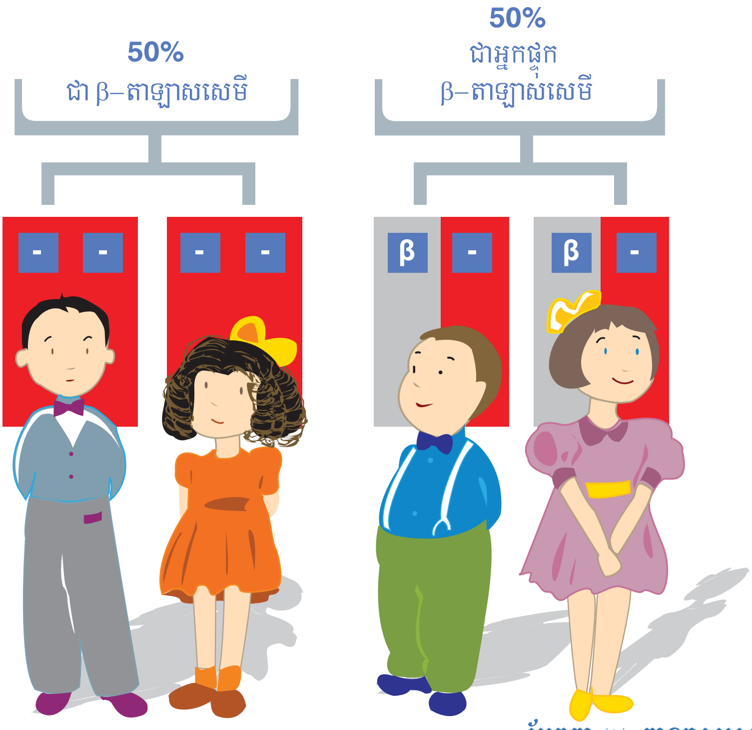
■ ■■ រូប ៦

អ្នកជំងឺតាឡាសេមី
ជាមួយគូស្រករជាអ្នកផ្ទុក

ធម្មតា

β–តាឡាសេមី

បំរែបំរួលគឺ :



■ ■■ រូប ៧

ទាំងពីរនាក់
ជាអ្នកជំងឺតាឡាសសេមី

β–តាឡាសសេមី

បំរែបំរួលគឺ :

100% ជាអ្នកជំងឺ
β–តាឡាសសេមី

តើយើងឃើញមានបែតតាតាឡាសសេមី (β – Thalassemia) និងជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀតនៅកន្លែងណាខ្លះ ?

ពីមុនគេគិតថា តាឡាសសេមីជាជំងឺមានដើមកំណើតនៅតែតំបន់សមុទ្រមេឌីទែរ៉ាណេទេ អញ្ចឹងហើយបានជាគេហៅថា រោគខ្វះគោលិកាឈាមក្រហមមេឌីទែរ៉ាណេ ឬ តាឡាសសេមី ដែលជាការផ្គុំពាក្យក្រិក “Thalassa” មានន័យថា “សមុទ្រ” និង “anemia” មានន័យថាស្លេកស្លាំងដោយខ្វះគ្រាប់ឈាម ។

បច្ចុប្បន្ននេះ គេដឹងថាវាជាជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនដែលមាននៅពាសពេញគ្រប់តំបន់ជាច្រើននៃពិភពលោក ។ មាននៅពាសពេញអឺរ៉ុបខាងត្បូង ចាប់ពីប្រទេសព័រទុយកាល់ ទៅដល់ប្រទេសអេស្ប៉ាញ អ៊ីតាលី និង ក្រិក និង ប្រទេសអឺរ៉ុបខាងកើតមួយចំនួន ព្រមទាំងតំបន់មជ្ឈឹមបូព៌ារហូតដល់អ៊ីរ៉ង់ ប៉ាគីស្ថាន ឥណ្ឌា បង់ក្លាដេស ថៃ កម្ពុជា ម៉ាឡេស៊ី ឥណ្ឌូណេស៊ី និង ប្រទេសចិនភាគខាងត្បូង ព្រមទាំងប្រទេសនៅតាមឆ្នេរភាគខាងជើងនៃទ្វីបអាហ្វ្រិក និង នៅអាមេរិកខាងត្បូង ។ តាឡាសសេមីមានអត្រាឃើញជាពិសេសនៅតាមតំបន់ដែលមាន ឬ ធ្លាប់មានជំងឺគ្រុនចាញ់ ។

គេគិតថា នៅតំបន់ទាំងនោះ សរីរាង្គកាយរបស់ពួកគេបានទទួលបំរែបំរួលបន្តិចបន្តួចលើ**ពន្ធុ** ដែលជាការសំរបសំរួលពន្ធុ (Genetic adjustment) ឬ ហៅតាមជីវវិទ្យា “Mutation” ។ បំរែបំរួលនេះនាំអោយមានបំរែបំរួលសំខាន់នៃបរិយាកាសគោលិកាឈាមក្រហមដែលការពារប៉ារ៉ាស៊ីតជំងឺគ្រុនចាញ់មិនអោយធំធាត់ និង កើតកូនកើតចៅបាន ដែលជាគុណប្រយោជន៍ទប់ទល់នឹងជំងឺគ្រុនចាញ់ប្រសើរជាងអ្នកដែលគ្មានបំរែបំរួលពន្ធុ ។ ដូច្នេះគេជឿថា អ្នកផ្ទុកតាឡាសសេមីកំរិតស្រាល (បែតតា និង អាល់ហ្វា) ព្រមទាំងអ្នកផ្ទុកជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនផ្សេងៗទៀតដូចជា ជំងឺ **គោសិកាស៊ីកខឺល** (Sickle cell) សុទ្ធតែមានលទ្ធភាពទប់ទល់ជំងឺគ្រុនចាញ់

Countries affected by malaria before establishment of control programmes

Map of haemoglobin disorders worldwide
“Guidlines to the clinical Management of Thalassaemia “ 2000

ប្រសើរជាងបុគ្គលសុខភាពធម្មតា ហេតុនេះហើយបានជាក្នុងរយៈពេលជាច្រើនឆ្នាំមកនេះ ក្នុងបណ្តាតំបន់នៅទូទាំងពិភពលោកដែលមានជំងឺគ្រុនចាញ់ ចំនួនអ្នកផ្ទុក តាឡាស-សេមីបានកើនឡើងយ៉ាងខ្លាំង ខណៈដែលបុគ្គលសុខភាពធម្មតាជាច្រើនបានស្លាប់ដោយសារជំងឺគ្រុនចាញ់ធ្ងន់ធ្ងរ។

ការធ្វើចំណាកស្រុករបស់ប្រជាពលរដ្ឋ និង អាពាហ៍ពិពាហ៍រវាងជាតិសាសន៍ខុសៗគ្នាបាននាំយកជំងឺតាឡាសសេមី ទៅស្ទើរតែគ្រប់ប្រទេសទាំងអស់ក្នុងពិភពលោក ទោះមាន ឬ គ្មានគ្រុនចាញ់ក៏ដោយ ដូចជាអឺរ៉ុបខាងជើង និង ប្រទេសដែលពីមុនមកមិនដែលមានជំងឺតាឡាសសេមីសោះ។

ផ្អែកតាមទិន្នន័យអេពីដេមីសាស្រ្តថ្មីៗនេះ មានប្រហែល ៧% នៃប្រជាជនទូទាំងពិភពលោក មានផ្ទុកពន្ធុអេម៉ូក្លូប៊ីនឈឺ (affected hemoglobin gene) ហើយមានកុមារកើតមកទទួលរងនូវការប៉ះពាល់រវាង ៣00 000 និង ៥00 000 នាក់ជារៀងរាល់ឆ្នាំ។ ជាង ៨0% នៃកុមារទាំងនេះ កើតនិងរស់នៅប្រទេសកំពុងអភិវឌ្ឍន៍។ ប្រហែល ៧0% នៃពួកគេ មាន**ជំងឺកោសិកាស៊ីកខឺល** ហើយក្រៅពីនោះមានជំងឺតាឡាស-សេមី។ មានកុមារជាច្រើនដែលទទួលរងការប៉ះពាល់ ហើយរស់នៅប្រទេសកំពុងអភិវឌ្ឍន៍ បានស្លាប់ដោយមិនត្រូវបានគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យ ឬគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យខុស ទទួលបានការព្យាបាលតិចតួច ឬគ្មានការព្យាបាលអ្វីទាំងអស់ (World Bank 2006, report of a join WHO – March of Dimes meeting 2006)។

កម្មវិធីគ្រប់គ្រងថ្នាក់ជាតិ ជាតំរូវការបន្ទាន់ ដើម្បីកាត់បន្ថយចំនួនទូទៅនៃកុមារកើតឈឺ និង ដើម្បីលើកកំពស់អត្រារស់ ហើយនិងគុណភាពជីវិតរបស់អ្នកជំងឺអេម៉ូក្លូប៊ីនជុំវិញពិភពលោក។

National Control Programmes are urgently needed to reduce the overall number of affected births and to improve the survival and quality of life of the patients with Hb disorders across the world.

ការបោះពុម្ពផ្សាយ របស់សហព័ន្ធអន្តរជាតិ ជំងឺតាឡាសេមី

1. “Blood Safety Kit” (1999)
   [In English]
2. “Guidelines to the Clinical Management of Thalassaemia” 2000
   [Translated into 6 languages]
3. “Compliance to Iron Chelation therapy with Desferrioxamine” 2000 – Reprint 2005
   [Translated into 4 languages]
4. “About Thalassaemia” 2003
   [Translated into 11 languages]
5. “Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobinopathies” Volume I (2003)
   [Translated into 2 languages]
6. “Prevention of Thalassaemias and other Haemoglobinopathies” Volume II (2005)
   . [Translated into English]
7. “Patients’ Rights” 2007
   [In English]
8. “A guide to the establishment and promotion of non-government patients/parents’ organization” 2007
   [In English]
9. Updated version of the book “Guidelines to the Clinical Management of Thalassaemia” May 2007
   [In English]
10. Children’s dialogue : “Thalassaemia and Me” 2007
    [In English]
11. Booklet One : About b-Thalassaemia 2007
12. Booklet Two : About a-Thalassaemia 2007
13. Booklet Three : About Sickle Cell Disease 2007
14. TIF’s Educational Folder 2007

អាស័យដ្ឋានទំនាក់ទំនងរបស់ សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី

Thalassaemia International Federation (TIF)

P.O Box 28807, 2083 Nicosia, Cyprus

Tel : 00357 22319129/ 22319134

Fax : 00357 22314552

Email : thalassaemia@cytanet.com.cy

Website: www.thalassaemia.org.cy

បោះពុម្ពផ្សាយជាភាសាអង់គ្លេសដោយ :
សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី

ល. ១១

ISBN : 978-9963-623-46-4

អនុញ្ញាតសិទ្ធិបកប្រែពីឯកសារដើម និង ផ្តល់មូលនិធិដោយ

សហព័ន្ធអន្តរជាតិជំងឺតាឡាសេមី (ស.អ.ត)

Thalassaemia International Federation (TIF)
P.O Box 28807, 2083 Nicosia, Cyprus
Tel : 00357 22319129/ 22319134
Fax : 00357 22314552
Email : thalassaemia@cytanet.com.cy

Website : www.thalassaemia.org.cy

យើងរួមគ្នាប្រយុទ្ធជាមួយតាឡាសេមី